Santé Canada Health Canada

La série de documents de travail sur les politiques de santé

Test génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif : Pratiques actuelles en matière de recherche et analyse de l'élaboration de politiques

Documents de travail 01-02
septembre 2001

Canada

-1

Notre mission est d'aider les Canadiens et les Canadiennes
à maintenir et à améliorer leur état de santé
Santé Canada

Cette publication est disponible sur support informatique, en gros caractères, sur cassette audio et en braille, sur demande.

Pour obtenir des exemplaires supplémentaires, veuillez communiquer avec :

Santé Canada
Unité de communication de la recherche
sur les politiques
Téléphone : (613) 954-8559
Télécopieur : (613) 954-0813
ou par courriel à : RMDDinfo@hc-sc.gc.ca

La version électronique est disponible à l'adresse suivante :
http://www.hc-sc.gc.ca/iacb-dgiac/pnrds/index.html

This document is also available in English under the title: *Genetic Testing for Late Onset Diseases: Current Research Practices and Analysis of Policy Development*

La reproduction à des fins non commerciales est autorisée à condition que la source soit clairement indiquée.

Les opinion exprimées dans cette publication ne reflètent pas nécessairement les vues ou les politiques officielles de Santé Canada.

La Série de documents de travail de Santé Canada soutient la prise de décisions éclairées en mettant en évidence la recherche sur les politiques à Santé Canada et en la faisant connaître à un grand nombre d'analystes des politiques et de décideurs de Santé Canada, ainsi qu'aux partenaires du milieu de la recherche à l'extérieur du Ministère. La Série s'inscrit dans un vaste programme de communication de la recherche sur les politiques, qui comprend le *Bulletin de recherche sur les politiques de santé*.

© Sa Majesté la Reine du Chef du Canada, représentée par le ministre de Travaux publics et Services gouvernementaux Canada, 2001
N° de Cat. H13-5/01-2F
ISBN 0-662-86221-X

102-01094/

Tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif : Pratiques actuelles en matière de recherche et analyse de l'élaboration de politiques

Christine E. Jamieson
Université Concordia

Biographie de l'auteure

Christine Jamieson, B.Th., M.A., L.Th., Ph.D. (éthique) est professeure adjointe au département d'études théologiques de l'Université Concordia. Elle donne des cours sur l'éthique sociale et appliquée, sur l'oeuvre du philosophe et théologien Bernard Lonergan, et sur la relation entre culture et religion. Elle est spécialiste en éthique sociale et, plus précisément, en analyse des structures sous-jacentes qui ont une portée sur les valeurs et les jugements de valeur dans la culture et la société. Ses points forts sont le domaine de la technologie génétique et de ses incidences sur la société, les questions de la violence faite aux femmes et la dynamique psychosociale du conflit. Présentement, M^{me} Jamieson effectue une recherche en vue d'élaborer un cadre d'analyse qui pourra servir de fondement à des délibérations éthiques dans un contexte pluraliste.

Abstract

This paper is the first in a series of articles commissioned by the Policy Division, Health Policy and Communications Branch, Health Canada, to provide background information on genetic testing for late onset diseases. It provides an overview of current issues relevant to genetic testing, and analyzes the major factors shaping policy recommendations by drawing on European and North American literature. Three subsequent papers provide in-depth analysis of specific themes: policy and jurisdictional issues, medical and social issues and ethical and psychological issues. The paper on policy and jurisdictional issue will also be published by Health Canada, but the other two papers will be published by the author.

Genetic testing for late onset diseases is one component of the larger field of genetic testing. Whereas DNA testing for diseases with onset in childhood is often synonymous with diagnosis, genetic testing for late onset diseases is completely new because it *provides testing that predates the onset of disease by many years*. Essentially, genetic testing for late onset diseases diagnoses healthy individuals with either a high or low risk of developing a disease at some time in the future. It creates a new social category: the not-yet-ill. This component of genetic testing presents new challenges that require careful thought and analysis on many levels.

This paper is divided into three parts. Part one provides background information on genetic technology, and situates genetic testing for late onset diseases within this background. Part two gives an overview of 15 key issues concerning late onset genetic testing. The literature from which this analysis is drawn covers Europe and North America. The issues were chosen for their constant and consistent presence in the literature. In general, there is basic convergence at a general level in Europe and North America on the key issues. However, there is divergence on how each jurisdiction works out the details. Part three analyzes the underlying factors that are shaping policy recommendations for and implementation of genetic testing for late onset diseases in Europe and North America. Part three draws on two tools of analysis: technology assessment and a scale of values.

Résumé

Ce rapport est le premier d'une série commandée par la Division des politiques de la Direction des politiques de la santé et des communications de Santé Canada, dans le but de donner un aperçu de l'information de base sur les tests génétiques servant à détecter les maladies à déclenchement tardif (MDT). Il traite à la fois des grands enjeux des pratiques actuelles en matière de recherche et des principaux facteurs qui façonnent l'élaboration des politiques en puisant dans la documentation européenne et nord-américaine. Trois autres rapports proposent une analyse en profondeur de thèmes précis : enjeux de principes et de juridiction, enjeux médicaux et sociaux, et enjeux éthiques et psychologiques. Santé Canada publiera les rapports sur les enjeux de principes et de juridiction, et l'auteure publiera elle-même les deux autres.

Les tests génétiques de détection des MDT sont une sous-catégorie du vaste ensemble de tests génétiques. Alors que les tests génétiques mis au point pour les maladies apparaissant pendant l'enfance constituent souvent un outil de diagnostic, ceux qui ont pour but de détecter les maladies à déclenchement tardif ont une optique entièrement nouvelle, puisque *la détection précède d'un bon nombre d'années le déclenchement de la maladie*. Essentiellement, ils servent à déterminer si des personnes en santé présentent un risque faible ou élevé de développer une maladie quelconque dans un avenir plus ou moins lointain. Ils créent une nouvelle catégorie sociale, celle des « personnes qui ne sont pas encore malades ». Cette sous-catégorie de tests génétiques s'accompagne de nouveaux problèmes qui méritent une réflexion et une analyse attentives à bien des niveaux.

Le rapport se divise en trois parties. La première partie présente de l'information de base concernant la technologie génétique et situe dans ce contexte les tests de détection des MDT. La deuxième partie donne un aperçu des 15 principaux enjeux liés aux tests génétiques de détection des MDT. L'analyse qu'elle présente se fonde sur la documentation européenne et nord américaine. Les enjeux retenus sont ceux que l'on retrouve de façon constante dans la documentation. La troisième partie analyse les facteurs sous-jacents qui façonnent actuellement l'élaboration et la mise en oeuvre des politiques touchant les tests génétiques de détection des MDT en Europe et en Amérique du Nord. En règle générale, il existe une convergence de base, sur le plan général, sur les enjeux importants en Europe et en Amérique du Nord. Toutefois, on note une divergence dans l'analyse plus approfondie de ces enjeux. La troisième partie utilise deux outils d'analyse : l'évaluation de la technologie et une échelle de valeurs.

Table des matières

Introduction 1

Contexte 3
- Technologie génétique 3
- Glossaire 5

Tests génétiques de détection des MDT 7
- Contexte 7
- Perspective internationale : convergence et divergence 7
- Enjeux actuels 8
  - Perception du public 8
  - Raisons de demander des tests génétiques 10
  - Évaluation des risques, des avantages et de l'utilité des tests génétiques 11
  - Fiabilité et validité scientifiques et cliniques 13
  - Réglementation et contrôle des laboratoires 14
  - Vente directe de tests au public 15
  - Counselling génétique et consentement aux tests 16
  - Administration de tests aux jeunes enfants et aux adolescents 18
  - Les tests génétiques prénatals 19
  - Les tests génétiques dans le contexte de la recherche 20
  - Dépistage auprès de la population 22
  - Confidentialité 23
  - Discrimination 24
  - Emploi 26
  - Assurances 27

Facteurs guidant l'élaboration et la mise en oeuvre des politiques 30
- Évaluation de la technologie 30
- Échelle de valeurs 32

Conclusion 38

Bibliographie annotée 39

Renvois 72

Introduction

À la différence d'autres activités de recherche scientifique, le Projet du génome humain a été soumis, presque depuis le début, à une surveillance internationale intense. Il a attiré l'attention de divers milieux préoccupés par une multiplicité d'enjeux. Ces enjeux sont d'ordre éthique, social, juridique, psychologique, religieux et philosophique. Ce vif intérêt a été suscité par des expériences passées où la science et la technologie se sont lancées dans des innovations sans grand questionnement éthique et social. Par le passé, on tendait à laisser la science et la technologie entre les mains des experts. Maintenant, plus que jamais, des non-experts intéressés, qu'il s'agisse de particuliers ou de groupes, tiennent à intervenir. En réaction, les gouvernements sont maintenant conscients de leur obligation et de leur responsabilité d'étudier les conséquences des nouvelles technologies sous différents angles.

L'innovation technologique a la surprenante habitude de dépasser notre capacité de comprendre et d'évaluer ses répercussions présentes et futures. Les visées de la science et de la technologie, et les progrès qui en découlent, nous interpellent comme jamais auparavant. Ainsi, les percées réalisées dans les domaines des sciences biologiques et des techniques de reproduction ont le potentiel de transformer l'espèce humaine. Le prodigieux talent et l'ingéniosité de l'être humain imposent la reconnaissance d'une nouvelle forme de responsabilité. Le terme responsabilité signifie ici plus que la simple obligation envers le passé; il désigne également notre obligation face à l'avenir. À la limite, l'avenir de l'humanité est en jeu.

Le but de la science et de la technologie a toujours été, du moins en théorie, de créer un monde meilleur. Le Projet du génome humain peut certes être perçu en grande partie comme étant motivé par la volonté de créer un monde meilleur en permettant de mieux comprendre l'être humain, les composantes génétiques des maladies et les correctifs possibles aux maladies héréditaires. Cependant, la prudence qui entoure le Projet est justifiée. Il existe amplement de preuves que l'innovation technologique, même recherchée pour ses bienfaits potentiels, peut mener à des résultats désastreux. Ainsi, l'intense surveillance éthique et sociale qui s'est manifestée en réponse au Projet est une incitation à *réfléchir* à ce que nous faisons. C'est une démarche pour le moins importante, qui fait cheminer côte à côte les progrès technologiques, et une conscience des répercussions éthiques, sociales, psychologiques et autres. Ce qui est particulièrement frappant, c'est le fait que les concepts éthiques et sociaux traditionnels ne sont souvent pas utiles pour apaiser les préoccupations que soulèvent les innovations technologiques.

Les tests génétiques sont un important produit du Projet du génome humain. Ils nous rendent plus aptes à comprendre et à traiter les maladies, ils transforment notre connaissance des causes des maladies et ils posent de nouveaux défis dans la prestation des soins de santé. Les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif sont une importante souscatégorie des tests génétiques. Alors que les tests génétiques de détection des maladies apparaissant au cours de l'enfance sont souvent synonymes de tests diagnostiques, ceux qui servent à détecter les maladies à déclenchement tardif sont une réalité entièrement nouvelle, étant donné que *la détection précède d'un bon nombre d'années l'apparition de la maladie.*

Essentiellement, ils permettent de déterminer si des personnes en bonne santé présentent un risque faible ou élevé de développer une maladie dans un avenir plus ou moins lointain. Ces tests créent donc une nouvelle catégorie sociale : les « personnes qui ne sont pas encore malades »[1]. Cette composante des tests génétiques présente de nouveaux défis qui nécessiteront une réflexion et une analyse attentives dans bien des domaines.

On a relevé, dans le contexte des tests génétiques de détection des MDT, des questions clés qui intéressent à la fois les gouvernants et les citoyens qui les élisent, des questions comme : Qui devrait subir ces tests? Comment peut-on assurer la qualité du travail des laboratoires? Quelles seront la nature et la durée du counselling pré-test? Qui devrait avoir accès aux résultats des tests, outre la personne testée et son médecin? Ce rapport se penche sur ces questions et bien d'autres encore.

La **première partie** fournit de l'information de base sur les tests génétiques de détection des MDT dans le contexte plus vaste de la technologie génétique. Les recherches visant à identifier l'origine des maladies humaines et à trouver des façons de les vaincre sont l'un des éléments qui se sont dégagés de l'étude plus générale de la génétique humaine. Quels sont les grands enjeux? Qu'est-ce qui contribue à parfaire notre connaissance générale de la technologie génétique et peut nous aider à analyser le thème central de la détection génétique des MDT? La présente partie du rapport fournit des données pertinentes pour les deuxième et troisième parties. On y trouve également un glossaire portant sur les tests génétiques.

La **deuxième partie** examine des enjeux précis se rapportant à la détection génétique des MDT. Chaque enjeu est examiné dans une optique internationale, en ce sens que l'on passe en revue les plus récentes publications européennes et nord-américaines.

Se fondant sur l'information fournie par les deux premières parties du rapport, la troisième partie présente une analyse de différents facteurs associés aux hypothèses qui guident l'élaboration de politiques relatives aux tests génétiques de détection des MDT. Examinant les facteurs éthiques, sociaux, juridiques et philosophiques plus généraux en jeu dans le domaine de la technologie génétique ainsi que les facteurs éthiques, sociaux, juridiques, culturels, psychologiques et d'autres facteurs qui caractérisent la détection génétique des MDT, la troisième partie expose les présuppositions sous-jacentes à l'élaboration et à la mise en oeuvre de politiques.

Contexte

Technologie génétique

Le simple fait d'associer la génétique et la technologie est déjà assez révélateur. La génétique est une branche de la science qui traite de l'hérédité et de la variabilité des traits hérités parmi les organismes vivants. Le terme génétique, qui vient du grec *genos*, signifie génération, création, nativité ou horoscope[2]. La technologie est associée aux créations humaines, aux outils, aux machines, aux ordinateurs et aux usines du monde occidental depuis la révolution industrielle[3]. C'est la branche du savoir qui porte sur les arts mécaniques et les sciences appliquées. La juxtaposition des mots *génétique et technologie* explique à la fois l'incroyable enthousiasme et l'incroyable crainte que suscite la technologie génétique. Paradoxalement, ces deux réactions naissent d'une même réalité : la capacité de l'homme de « manipuler » les origines de l'espèce humaine et les origines de chaque être humain. Chaque aspect de la technologie génétique repose sur ce genre de « manipulation ». La question fondamentale a trait à la différence entre une technologie appliquée à la matière inanimée et non humaine, d'une part, et une technologie appliquée à des êtres humains, d'autre part. Cette question n'est pas nouvelle, puisqu'il existe depuis longtemps des technologies appliquées aux humains. Cependant, la technologie génétique a quelque chose de très particulier. C'est la conscience de cette différence qui explique toute l'attention qu'on lui accorde dans le monde. Cette attention est à la fois positive (la découverte de l'incroyable potentiel qu'offre la technologie génétique) et négative (une prémonition de la précarité de la technologie génétique et la crainte de désastres potentiels).

L'objectif bien connu de cette entreprise multinationale que représente le Projet du génome humain (PGH) est de cartographier et de séquencer tout le génome humain. La cartographie du génome humain fait intervenir l'approche réductionniste classique de la science qui consiste à chercher à comprendre un tout, tel qu'un organisme, en se familiarisant avec ses parties, les cellules et les gènes. Le génome humain réunit tous les différents gènes qui composent une cellule humaine. La cartographie consiste à situer les gènes humains sur les différents chromosomes. Le séquençage consiste à déterminer l'ordre précis des bases (l'adénine, la cytosine, la guanine et la thymine, désignées par les lettres A, C, G et T) qui caractérisent l'ADN de chaque gène. Les avantages pour l'humanité de la génétique moléculaire en général et du Projet du génome humain en particulier sont importants. « Les outils de plus en plus puissants que la génétique moléculaire et la biotechnologie mettent à notre disposition pour des usages diagnostiques ou prédictifs, ou pour améliorer la qualité de vie, ont déjà commencé à révolutionner la médecine[4] [...] » (*trad. libre*)

Cette nouvelle « puissance » engendre elle-même d'importants problèmes qui touchent à tous les aspects de la vie humaine. La technologie génétique a, en effet, le pouvoir d'affecter les sphères sociale, éthique, psychologique, religieuse et philosophique de l'activité humaine. Ainsi, le besoin de communication entre les sphères scientifique et non scientifique apparaît comme une préoccupation qui revient continuellement dans la documentation internationale sur la technologie génétique. Ces sphères représentent des « visions du monde » différentes et l'ensemble de la documentation cerne le besoin de combler le « fossé » qui les sépare. Une autre

préoccupation concerne l'aspect déterministe du Projet du génome humain. Selon le biologiste moléculaire Walter Gilbert, le Projet du génome humain vise à déterminer ce qui caractérise en fait l'organisme humain et ce qui distingue l'être humain de l'animal. Autrement dit, ce projet nous permet de découvrir ce qui fait de nous des humains[5]. Cependant, tout ceci soulève des inquiétudes. « Cette façon de tenter de comprendre ce qui fait de nous des humains et d'attribuer au PGH le pouvoir de trancher reflète-t-elle une vision réductionniste, déterministe de la vie humaine, ainsi que de la santé et des maladies humaines?[6] » (*trad. libre*)

L'achèvement du Projet du génome humain aura un impact considérable sur chaque aspect de la santé et des maladies humaines. Il aura également un impact majeur sur la façon dont la médecine aborde la maladie. L'un des produits les plus étonnants de l'union de la génétique moléculaire et de la médecine humaine est la possibilité de prédire l'apparition de maladies dans un avenir plus ou moins lointain. Bien entendu, cette capacité n'est pas non plus entièrement nouvelle. La génétique parvient depuis longtemps à associer certaines maladies à l'hérédité. Ce qui est nouveau, c'est la capacité de comprendre *pourquoi ou comment* certaines maladies sont héréditaires. Ce qui est nouveau, c'est la capacité de la science de déterminer exactement où siège la cause d'une maladie héréditaire. Ainsi, le gène responsable de la chorée de Huntington se trouve sur le chromosome 4. Cette maladie, qui est la première maladie génétique humaine entièrement dominante à avoir été identifiée, est également l'une des premières maladies d'origine génétique pour laquelle des tests présymptomatiques sont devenus accessibles. « De 1872 à 1993, on ne savait à peu près rien de la chorée de Huntington à part le fait qu'elle était héréditaire[7]. » Depuis 1993, il y a prolifération d'information sur cette maladie. Le dilemme que crée la localisation du « gène de Huntington » est qu'il n'existe aucun traitement pour cette maladie. Jamais aucun patient atteint de cette maladie n'a été guéri. « L'acquisition de connaissances génétiques [...] progresse plus rapidement que l'acquisition de capacités thérapeutiques, ce qui crée des problèmes particuliers pour la science génétique[8]. » (*trad. libre*)

Les percées que permet de réaliser le Projet du génome humain multiplieront le nombre de tests présymptomatiques disponibles pour détecter non seulement les troubles génétiques mendéliens récessifs ou dominants relativement rares, mais aussi la prédisposition génétique à des maladies polygéniques et multifactorielles plus courantes telles que le cancer, le diabète, l'athérosclérose, les maladies cardiovasculaires et les troubles de santé mentale.

Or, on ne dispose souvent d'aucune méthode efficace pour prévenir l'apparition de ces maladies ou pour les traiter lorsqu'elles apparaissent. C'est l'un des défis les plus redoutables qui se posent dans le domaine de la détection génétique des maladies à déclenchement tardif. Il suscite toute une série de questions et de préoccupations qui sont pour la plupart examinées dans la prochaine partie de ce rapport.

Glossaire

Avant d'examiner les enjeux actuels de la détection génétique des maladies à déclenchement tardif, il convient de s'entendre sur quelques définitions[9].

Une *maladie génétique* est un état qui découle d'altérations de la constitution génétique d'une personne. Elle peut être la conséquence directe d'anomalies dans des gènes particuliers (mutations) ou dans des chromosomes entiers, dont des parties peuvent être absentes, dupliquées ou déplacées, ou encore de l'interaction entre des gènes multiples et des facteurs externes.

Un *test génétique* sert à détecter la présence, l'absence ou l'altération d'un gène, chromosome ou produit génique, par rapport à un trouble génétique. Il existe trois types de tests génétiques :

- le *test génétique diagnostique* utilisé chez les personnes symptomatiques en vue de faciliter leur diagnostic, leur traitement et leur prise en charge;
- le *test génétique présymptomatique*, utilisé principalement chez les personnes asymptomatiques ou en santé, en vue de fournir de l'information sur ce que leur réserve l'avenir par rapport à des maladies héréditaires particulières (le test génétique présymptomatique sert à déterminer les probabilités de développer une maladie donnée; il est surtout utilisé pour déterminer les risques liés à des affections autosomiques dominantes à déclenchement tardif telles que la chorée de Huntington);
- le *test de prédisposition*, qui fournit de l'information sur la composante génétique d'un trouble multifactoriel. À l'occasion, les résultats des tests peuvent être *faux positifs*, ce qui signifie qu'ils révèlent à tort la présence d'une affection génétique, ou *faux négatifs*, ce qui signifie qu'ils laissent conclure à tort à l'absence d'une affection génétique.

Les *maladies à déclenchement tardif* (MDT) sont des maladies dont les symptômes apparaissent normalement à l'âge adulte.

Les *maladies monogéniques* sont des maladies héréditaires causées par une mutation de l'allèle d'un gène unique. Plus de 4 000 maladies du genre ont été répertoriées chez l'homme.

Les *maladies multifactorielles* sont des maladies dont la composante génétique n'est pas le seul facteur déterminant, les autres étant souvent des facteurs environnementaux. Elles incluent bon nombre de maladies cardiovasculaires, la plupart des formes de la maladie d'Alzheimer et certaines formes de diabète.

Un *porteur* est une personne hétérozygote (comptant deux allèles différents) pour un trait récessif. Cette personne porte le trait en elle, elle peut le transmettre à sa descendance, mais elle ne le présente pas elle-même.

Le *dépistage génétique* peut se définir comme étant la détection ou l'exclusion précoce systématique, au moyen d'un test, d'une maladie génétique, d'une prédisposition ou d'une résistance à une telle maladie, ou le processus servant à déterminer si une personne est porteuse d'une variante génique susceptible de causer la maladie chez ses descendants. Les programmes de dépistage se distinguent des tests par l'approche : le dépistage se fait sur l'initiative d'un professionnel de la santé, tandis que les tests sont administrés sur l'initiative des patients qui consultent en vue d'obtenir de l'aide. Le dépistage peut se faire auprès de l'ensemble de la population ou auprès de sous-populations particulières, définies en fonction de critères autres que leur santé.

Le *counselling génétique* est un processus de consultation qui permet de communiquer de l'information à des personnes ou familles affectées ou à risque d'être affectées par un trouble génétique. L'information communiquée porte notamment sur la nature du trouble, l'ampleur et l'étendue des risques génétiques, les techniques - dont les tests génétiques - qui peuvent aider à préciser les risques, les mesures préventives et thérapeutiques disponibles, ainsi que la prestation de services de soutien psychologique, social et pratique. Dans le contexte des tests génétiques, il peut s'agir notamment d'apaiser les inquiétudes des personnes qui consultent et de leurs familles, de discuter avec elles des conséquences d'un test et de leur permettre de prendre la décision qui leur convient le mieux, sans déterminer de plan d'action particulier.

Tests génétiques de détection des MDT

Contexte

Cette section porte sur 15 grands enjeux associés aux tests génétiques de détection des MDT. L'analyse qu'elle présente se fonde sur la documentation européenne et nord-américaine, et les enjeux retenus sont ceux qui revenaient de façon constante dans les documents consultés. Ce qui ressort sans doute le plus clairement de la documentation, c'est la similitude entre les préoccupations énoncées et les éléments de solution recommandés. Les différences s'observent dans les détails de la formulation des recommandations. L'objectif de cette section est de clarifier autant que possible les 15 enjeux visés par ce rapport. Les enjeux mériteraient tous d'être étudiés séparément, étant tous très complexes. Paradoxalement, l'essence même de chaque enjeu est étonnamment simple. C'est probablement la raison pour laquelle il y a tant de recoupements entre les situations européenne et nord-américaine.

Perspective internationale : convergence et divergence

Il est étonnant de constater le degré de convergence qui existe entre les enjeux européens et nord-américains. On est optimiste face aux bienfaits potentiels de ces tests, mais on se préoccupe de façon générale des questions de confidentialité, et de protection de la vie privée et des données personnelles. Une attention particulière est portée à la discrimination et à l'ostracisme (stigmatisation), tout spécialement dans le secteur des assurances et de l'emploi. La multiplication et le perfectionnement constant des tests génétiques disponibles ont un double effet. D'une part, on est très conscient[10] en Europe et en Amérique du Nord des problèmes éthiques, sociaux, psychologiques et philosophiques que suscitent ces tests. Un grand nombre de chercheurs, stimulés par cette prise de conscience, ont entrepris des études sur le sujet, dans le cadre de groupes de travail, de groupes d'étude, de groupes d'experts, etc. D'autre part, les travaux de ces groupes ont très rarement mené à l'adoption de mesures législatives *concrètes*. On reconnaît qu'il est difficile de légiférer dans le domaine de la génétique, étant donné le rythme auquel il évolue et la difficulté qu'il y a à évaluer ses conséquences sociales[11]. On tend à mettre continuellement l'accent sur une surveillance attentive, tout en maintenant une attitude attentiste en matière de législation, ce qui est raisonnable, compte tenu de la nature expérimentale de la plupart des tests génétiques de détection des MDT et de la toute nouvelle façon d'envisager certaines questions. Il y a cependant des exceptions. Un bon exemple de cette tendance est la situation dans le domaine des assurances.

> Il se dégage un consensus international autour de la nécessité de restreindre l'utilisation de l'information génétique par les assureurs. À ce sujet, les rapports et les lois diffèrent sur la question de l'étendue des limites. Certains pays européens interdisent non seulement l'usage des tests génétiques, mais aussi l'accès à l'information génétique contenue dans les dossiers médicaux. D'autres interdisent seulement l'administration de tests génétiques aux fins

des assurances (ou, plus généralement, hors du contexte médical)[12]. (*trad. libre*)

Ainsi, de façon générale, on observe en Europe et en Amérique du Nord une convergence de base par rapport aux points clés de la détection génétique des MDT, et une certaine divergence dans l'élaboration des lignes directrices, l'exécution des mesures stratégiques et la mise en oeuvre des politiques.

Enjeux actuels

Perception du public

Il faut éduquer le public pour faire en sorte qu'il connaisse suffisamment les concepts qui sous-tendent l'héritage génétique et qu'il comprenne ce que signifie le terme « à risque ». La confusion à l'égard de ces concepts risque d'entraîner de graves problèmes comme le déterminisme biologique. C'est là une situation où la séquence de l'ADN d'une personne ou l'intolérance sociale à l'égard des personnes handicapées peut influencer le développement et le comportement humains. Les tests génétiques deviennent un outil qui permet aux parents de décider s'ils n'auront qu'une progéniture « sans maladie » et « sans handicap ». Si on veut permettre aux gens de faire des choix en connaissance de cause, il faut les renseigner sur la validité scientifique de leurs croyances et sur les conséquences sociales de leur adhésion.

Il existe d'autres raisons plus immédiates de souligner l'importance et la nécessité de sensibiliser le public à ce qui caractérise les tests génétiques de détection des MDT. On note une confusion générale entourant les avantages et risques potentiels des tests génétiques. Le *sens* même de détection génétique des MDT est source de confusion. Bien qu'ils soient presque unanimement considérés comme un important outil d'analyse médicale, les tests de détection des MDT s'accompagnent de bien des problèmes d'interprétation. En effet, il est difficile d'interpréter de façon exacte des facteurs tels que le risque, la probabilité, la sensibilité, la spécificité et la valeur prédictive[13].

L'une des principales difficultés consiste à comprendre la notion de prédisposition. « La prédisposition au sens clinique est le calcul d'un risque statistique et non une prévision[14]. » (*trad. libre*) En 1993, on a initialement rapporté un risque accru de maladie d'Alzheimer associé à l'allèle E . À la suite de cette découverte, bien des Européens et des Américains asymptomatiques ont commencé à demander à leur médecin de subir le test de détection du gène de l'Alzheimer[15]. De plus, bien des gens aux États-Unis et en Europe ont voulu profiter commercialement de la mise en marché du génotypage de l'APOE-ϵ4 allele. Il était clair qu'une partie du public n'était pas au courant des nombreux facteurs qui nuisent à l'interprétation des données concernant le génotype APOE par rapport au risque de développer un jour la maladie d'Alzheimer[16].

Cela étant, il demeure certain que le potentiel prédictif des tests génétiques de détection des MDT continuera à croître. Dans ce contexte, la notion que le public peut avoir des *implications* de ce potentiel accru tend à demeurer limitée. Dans le cadre d'une étude menée en vue d'évaluer les attitudes à l'égard des tests génétiques de détection du risque de cancer du côlon, les résultats d'un sondage ont révélé que les répondants n'étaient pas au courant ou ne se préoccupaient pas

des implications plus vastes des tests de détection des MDT. Bien des gens considèrent que les tests génétiques ne constituent qu'une autre intervention médicale sans bien savoir quelles peuvent en être les ramifications par rapport à l'emploi, aux assurances, aux relations avec autrui[17].

La Human Genetics Advisory Commission (HGAC) du Royaume-Uni a également insisté sur l'importance de sensibiliser le public. Dans les actes de sa première conférence nationale devant la Royal Society, en 1998, la HGAC a souligné l'importance de l'éducation pour permettre à davantage de groupes de la société de suivre les débats sur des questions génétiques complexes et d'y participer. Elle a proposé une approche participative, le travail en atelier, pour faire en sorte que tous les groupes de la société aient le sentiment de pouvoir suivre les analyses, les débats et les discussions sur ces questions et de pouvoir y contribuer[18]. La HGAC a fait valoir que le secteur de l'éducation avait un rôle important à jouer dans ce contexte et elle s'efforce de collaborer avec lui en vue d'obtenir que des mesures concrètes soient prises pour développer l'information et élargir le débat public. La sensibilisation et l'éducation du public aux questions génétiques sont manifestement une priorité au Royaume-Uni.

Ailleurs en Europe, le degré de sensibilisation du public varie. La plupart des pays ont créé des comités d'éthique ou des sociétés de génétique humaine en vue de promouvoir la connaissance et la compréhension des questions concernant la génétique humaine en général et les tests génétiques en particulier. Au Danemark, la population est bien renseignée sur les questions touchant les tests génétiques. Le conseil d'éthique du Danemark travaille très activement à faciliter les activités susceptibles d'alimenter le débat. Il mène des programmes d'envergure en vue de sensibiliser davantage le public à la question. Dans la *Recommandation n° (92)3 du Comité des ministres aux États membres sur les tests et le dépistage génétiques à des fins médicales de 1992*, le Conseil de l'Europe reconnaît « le besoin d'instruire aussi bien les professionnels de la santé que le public sur l'importance des facteurs génétiques pour la santé, et d'inclure ce sujet dans les programmes d'enseignement général et supérieur, à la fois à l'école et à l'université, et dans la formation professionnelle »[19]. (*trad. libre*) Dans son document intitulé *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*, l'Organisation mondiale de la santé reconnaît également l'importance de l'éducation. « Il est absolument capital d'éduquer le public et les professionnels de la santé sur la question de la génétique[20]. » (*trad. libre*)

Les Centers for Disease Control and Prevention des États-Unis ont publié, en 1997, un rapport intitulé *Translating Advances in Human Genetics into Public Health Action: A Strategic Plan*. La recommandation n° 4 de ce document traite de l'élaboration d'une stratégie de communication sur la génétique :

> De concert avec le Office of Communication des CDC, procéder à un examen général de la recherche en communication se rapportant à la génétique, élaborer un plan d'évaluation des besoins d'information de divers groupes intéressés, produire des messages et sélectionner des médias pour la diffusion de l'information sur la génétique et la santé publique. Utiliser, entre

autres, Internet comme mode de diffusion. Ces activités assureront une diffusion coordonnée, exacte et rapide de l'information[21]. (*trad. libre*)

Tous les pays européens et nord-américains où s'effectuent de la recherche et des tests génétiques spécifiquement liés aux MDT reconnaissent qu'il est important pour le public de connaître et de comprendre les questions politiques, sociales et éthiques en jeu. La diffusion d'une grande quantité d'information par des conseils ou des comités de travail illustre ce besoin de sources d'enseignement et d'apprentissage claires, impartiales, exactes et pertinentes, en particulier de sources interactives dont le rôle est de rendre les gens aptes à suivre des débats complexes[22]. Certains pays font en sorte de mettre l'information à la disposition des écoles publiques et des universités. On reconnaît la nécessité, pour le grand public, de se faire une idée réaliste des avantages et risques associés aux tests génétiques de détection des MDT.

Raisons de demander des tests génétiques

Les personnes qui demandent à subir un test génétique pour une MDT sont des personnes qui se jugent à risque de développer ou de transmettre une maladie héréditaire. En présence d'un tel risque, il existe plusieurs raisons fondamentales de demander à subir un test. La personne peut vouloir subir un test pour des raisons médicales, par exemple pour avoir accès à un traitement précoce ou pour prendre des mesures préventives. Ainsi, la détection précoce d'une prédisposition au cancer du sein donne à la femme la possibilité de prendre des mesures préventives. On peut également demander d'être testé pour des raisons personnelles, par exemple pour ne plus avoir à vivre dans l'incertitude. Certaines personnes estiment qu'elles seront mieux placées pour prendre des décisions importantes dans leur vie si elles savent à quoi s'en tenir, peu importe que les résultats soient positifs ou négatifs. Certains considèrent que tout est préférable à l'incertitude, même de savoir que l'on est atteint. D'autres personnes se font tester en pensant au bien des membres de leur famille, dans l'immédiat ou à plus long terme. Le poids constant du risque et de l'incertitude finit par affecter aussi les membres de la famille. Les tests permettent de dissiper l'incertitude ressentie par la personne, mais aussi par les membres actuels et futurs de sa famille. Aussi convaincants que puissent être ces motifs, bien des gens choisissent néanmoins de ne pas subir de test, préférant ne pas savoir.

De nombreuses personnes demandent à subir les tests de détection des MDT parce qu'elles veulent être en mesure de faire des projets d'avenir. Même si les résultats du test sont positifs et que la maladie est incurable, cette information peut parfois aider certaines personnes à établir un plan d'action. Une personne qui sait quel sort l'avenir lui réserve peut modifier ses rapports avec autrui, par exemple faire la paix avec certains ou resserrer les liens avec d'autres. Elle peut mettre de l'ordre dans ses finances, régler des questions relatives à l'emploi et voir à d'autres questions personnelles pertinentes. Certaines études[23] indiquent que les personnes qui croient courir un risque élevé sont les plus intéressées à subir des tests génétiques. C'est là la conséquence immédiate d'une prise de conscience (p. ex., si un membre de la famille est atteint de la maladie ou en est mort récemment).

Il existe également des preuves[24] que les personnes à revenu plus élevé sont davantage intéressées à subir des tests. Il pourrait exister une corrélation entre un niveau de scolarité plus élevé et la capacité de percevoir l'utilité d'une planification à long terme et des moyens durables de la mettre en oeuvre.

Évaluation des risques, des avantages et de l'utilité des tests génétiques

L'évaluation des risques, des avantages et de l'utilité des tests génétiques de détection des MDT est essentielle à la prise de décisions éclairées par les fournisseurs et par les personnes testées. Il existe des avantages potentiels pour ces dernières. Ainsi, les membres de la famille peuvent vouloir être informés des risques accrus, et l'information recueillie peut être très utile pour prendre des décisions concernant la procréation et les choix de carrière. Cependant, il existe également des risques potentiels. L'information peut être communiquée à un employeur ou un assureur, ou elle peut causer un tort psychologique considérable et compromettre les relations familiales. Certes, on s'entend de manière générale pour dire que les tests génétiques servant à détecter les MDT constituent une première étape cruciale dans le traitement et la prévention de ces maladies. Toutefois, les points de vue sur la valeur *prédictive* des tests génétiques varient. Ainsi, un critique s'interroge sur l'utilité, pour la plupart des femmes, de subir un test de dépistage du cancer du sein. Des résultats positifs pour l'une des variantes de l'ADN associées au cancer ne signifient pas que la femme testée sera inévitablement atteinte un jour d'un cancer du sein. De même, des résultats négatifs ne garantissent pas que la femme testée est à l'abri de la maladie. Certains laissent entendre que des résultats positifs créent leurs propres dilemmes en ce qui a trait à la marche à suivre :

> La « détection précoce » pose problème parce qu'on ne peut pas déterminer de manière certaine ce qui est en fait détecté, et même des mesures extrêmes telles que la mastectomie bilatérale « prophylactique » et l'ovariectomie ne peuvent garantir qu'aucune tumeur ne se développera dans les tissus résiduels. Comme la notion de « prédisposition » demeure floue, il est difficile de savoir comment conseiller les femmes qui ont à décider de subir ou non un test de détection de la variante du BRCAI associée au cancer. Il est aussi difficile de savoir comment aider les femmes à intégrer à leur vie l'information qui peut leur être fournie par un tel test[25]. (*trad. libre*)

Les « faux négatifs » et les « faux positifs » sont également un facteur important à prendre en considération. Bien qu'ils ne se limitent pas aux tests génétiques de détection des MDT, leurs conséquences sont peut-être plus catastrophiques, que la personne soit classée à tort comme étant « à risque » et traitée inutilement, ou comme étant « normale » et privée des avantages d'un traitement.

Les profondes inquiétudes de la population à l'égard de la sûreté, de l'efficacité et de l'utilité des tests génétiques ont incité bon nombre d'organismes dirigeants à se prononcer. Ils ont commencé à formuler des recommandations concernant la réduction des risques. Dans son

rapport final de septembre 1997, le Task Force on Genetic Testing des États-Unis recommandait fortement quatre critères d'évaluation susceptibles d'assurer la sûreté et l'efficacité des nouveaux tests génétiques :

1. Il doit être établi au moyen de méthodes scientifiquement valides que les génotypes censés être détectés par un test génétique sont associés à la présence d'une maladie. Les observations doivent être confirmées par une réplique indépendante de l'étude et soumises à un examen par les pairs.

2. Il faut déterminer la sensibilité et la spécificité analytiques d'un test génétique avant d'en permettre l'usage clinique.

3. Les données servant à établir la validité clinique des tests génétiques (sensibilité, spécificité et valeur prédictive cliniques) doivent être recueillies dans le cadre de protocoles de recherche. Dans une étude de validation clinique, l'échantillon doit être prélevé parmi un groupe de sujets représentatifs de la population à laquelle le test est destiné. La validation formelle de tout usage envisagé d'un test génétique est requise.

4. Avant de généraliser l'usage clinique d'un test génétique, il faut recueillir des données démontrant les avantages et les risques associés tant aux résultats positifs qu'aux résultats négatifs[26]. (*trad. libre*)

On relève des préoccupations semblables concernant la sûreté et l'efficacité des tests génétiques de détection des MDT au sein de différentes organisations européennes et internationales et dans différents pays européens[27].

Il importe de signaler deux critères importants servant à évaluer l'utilité des tests génétiques de détection des MDT. Le premier a trait à l'efficacité de la prévention des maladies. La détection précoce d'une MDT peut permettre de recourir à un traitement pour en ralentir l'évolution ou pour en empêcher l'apparition. Cependant, cette possibilité n'existe pas dans la plupart des cas. Le second critère se rapporte au droit de connaître sa propre hérédité génétique. Une personne qui est au courant du risque qu'elle court de développer une MDT dispose de l'information qui peut lui être nécessaire pour prendre des décisions concernant son avenir. À l'heure actuelle, les tests génétiques de détection des MDT sont très peu conformes à ces critères, puisque la plupart des MDT sont incurables et difficiles à prévenir. La prévisibilité est également approximative. L'exemple cité plus haut au sujet du cancer du sein le montre bien. Il ne fait cependant aucun doute que la science réussira mieux avec le temps à traiter les maladies incurables et à les prédire de façon plus exacte.

Il reste une dernière question en ce qui concerne les risques, les avantages et l'utilité des tests génétiques de détection des MDT, soit celle de la disponibilité de l'information génétique. L'analyse de l'ADN devient une ressource de plus en plus importante non seulement pour les personnes qui souhaitent connaître le risque de MDT auquel elles sont exposées, mais également pour les institutions sociales auxquelles elles ont affaire. Tout ceci fait surgir bon nombre de questions liées à la protection de la vie privée et à la discrimination, c'est-à-dire la façon dont

l'information génétique est traitée et utilisée. Il faut continuellement surveiller la délimitation entre les usages légitimes et les usages abusifs[28].

Fiabilité et validité scientifiques et cliniques

L'impact médical et psychologique des tests génétiques de détection des MDT et l'énorme variation « normale » dans l'ADN justifient que l'on accorde une plus grande attention à la fiabilité et à la validité scientifiques et cliniques des tests. De plus, il est rare qu'une maladie soit associée à un seul gène. Même dans le cas de la chorée de Huntington, qui a été la première maladie génétique humaine entièrement dominante à être identifiée et dont la prévisibilité est quasi certaine, il existe d'énormes variations dans l'expression de la mutation génétique. En fait, les chercheurs ont observé une mutation du chromosome 4 associé à la chorée de Huntington chez des personnes en santé. Des découvertes de ce genre ne remettent pas vraiment en question l'importance des tests génétiques de détection des MDT; elles soulignent plutôt la complexité des relations entre les gènes eux-mêmes et entre les gènes et des facteurs sociaux et environnementaux. Il faut donc prendre garde d'accorder trop d'importance à la valeur « prédictive » des résultats des tests.

Le Advisory Committee for Genetic Testing du Royaume-Uni insiste sur la difficulté qu'il peut y avoir à établir la validité dans le cas des MDT, en raison du fait que les individus porteurs de l'anomalie génétique demeurent sains une bonne partie de leur vie, soit jusqu'au déclenchement de la maladie. Le comité rappelle néanmoins l'importance d'établir clairement la validité scientifique et clinique d'un test génétique avant de l'utiliser à des fins cliniques. Il a formulé plusieurs recommandations à cet égard :

1. Premièrement, compte tenu du taux élevé de variations normales dans l'ADN, il faut prendre bien soin de s'assurer que l'altération génétique observée est associée au trouble par un lien causal et non par coïncidence. Le comité recommande que la validité soit confirmée par des données publiées et soumises à l'examen des pairs.

2. Deuxièmement, même lorsque la validité scientifique d'un test a été clairement établie, il risque d'y avoir d'autres facteurs susceptibles de l'affecter. Le comité reconnaît que certaines personnes présentant une altération génétique peuvent ne jamais développer la maladie anticipée, que les personnes dont les résultats aux tests sont normaux demeurent à risque, qu'il peut s'avérer impossible de vérifier par des tests toutes les mutations affectant un gène et que certains cas peuvent découler d'altérations dans un gène différent non testé (ce que l'on appelle l'hétérogénéité génétique). Par conséquent, le comité insiste sur l'importance de connaître l'étendue et les limites de l'association entre les résultats des tests et la maladie (taux de faux positifs et de faux négatifs)[29].

3. Troisièmement, le comité met en lumière la difficulté qu'il y a à utiliser des marqueurs génétiques liés. Le taux d'erreurs doit être déterminé de façon exacte et il doit être peu élevé.

4. Quatrièmement, toute information se rapportant à la gravité de la maladie ou à l'âge auquel elle se déclenche est très importante pour la personne testée. Cependant, le comité déconseille d'inclure cette information dans les résultats des tests fournis à la personne, sauf si « les associations ont été validées et [...] que l'information peut être utilisée pour interpréter un résultat individuel plutôt qu'une série[30] ». (*trad. libre*) Le comité mentionne deux autres points à considérer. Les personnes testées devraient être informées des taux d'erreurs techniques ou humaines associés aux tests. Le comité recommande en outre que, dans la mesure du possible, on confirme « la présence du trouble et de l'altération génétique particulière visés par le test, chez un membre de la famille affecté »[31]. (*trad. libre*) Cette connaissance renforce l'exactitude du résultat du test.

Le Task Force on Genetic Testing des États-Unis insiste lui aussi sur l'importance de la sûreté et de l'efficacité des nouveaux tests génétiques. En plus de formuler des recommandations concernant la validité des tests génétiques, ce groupe de travail souligne l'importance de créer des comités d'examen internes chargés d'approuver les protocoles d'élaboration des tests de détection des MDT. L'élaboration des nouveaux tests devrait se faire dans des laboratoires agréés.

Au Canada, on est également conscient de la nécessité de confirmer la sûreté et l'efficacité des tests génétiques avant de les utiliser. Timothy Caulfield attire notre attention sur la crainte des consommateurs canadiens que, sous l'influence de pressions commerciales, les tests génétiques soient utilisés avant que leur validité et leur sûreté aient été scientifiquement prouvées et avant qu'il ait été dûment tenu compte des enjeux éthiques et sociaux[32].

Réglementation et contrôle des laboratoires

Une des principales difficultés que pose la réglementation des laboratoires qui effectuent les tests de détection des MDT tient au fait que les exigences actuelles n'ont pas été expressément conçues pour les tests génétiques. Aux États-Unis, les laboratoires ne sont pas tenus de participer à des programmes d'assurance de la qualité applicables aux tests génétiques, bien que la plupart s'y soumettent volontairement. À l'heure actuelle, « les fournisseurs et les consommateurs n'ont aucune garantie que chaque laboratoire effectue les tests correctement »[33]. (*trad. libre*)

En vue de remédier à la situation, le groupe de travail américain recommande ceci : « aucun laboratoire clinique ne devrait offrir de tests génétiques [hors du cadre d'un protocole de recherche] dont la validité clinique n'a pas été établie »[34]. (*trad. libre*) Il incombe aux directeurs des laboratoires cliniques de vérifier la validité analytique des tests génétiques avant de les utiliser en contexte clinique. Le groupe de travail recommande également qu'avant d'offrir systématiquement un test génétique, tout laboratoire « prévoit une phase pilote au cours de laquelle il peut s'assurer que toutes les étapes du processus fonctionnent correctement »[35]. (*trad. libre*) Les données de la phase pilote doivent confirmer que le laboratoire a la compétence voulue pour effectuer le test et que ses résultats sont comparables à ceux d'autres laboratoires.

Le groupe de travail recommande que les tests génétiques de détection des MDT soient assujettis à des exigences plus strictes en ce qui concerne le personnel et le contrôle de la qualité. Il recommande de normaliser les opérations dans l'ensemble des États-Unis afin de pouvoir contrôler adéquatement le rendement des laboratoires. Ainsi, il faudrait un programme d'agrément à l'échelon national (plutôt qu'à l'échelon des États) pour vérifier la compétence des laboratoires et effectuer des inspections sur place.

Au Royaume-Uni, on partage ces opinions concernant la réglementation des laboratoires. Le Advisory Committee for Genetic Testing recommande que les laboratoires soient agréés, qu'ils participent à des programmes de contrôle de la qualité internes et externes et qu'ils soient soumis à des vérifications de la conformité à des normes établies. Le comité recommande que les laboratoires qui effectuent des tests génétiques de détection des MDT soient rattachés à d'autres services génétiques et que les laboratoires généraux cessent d'effectuer des tests génétiques. De même, les laboratoires de recherche ne devraient normalement pas effectuer de tests génétiques de détection des MDT, sauf dans les cas où, en raison de la rareté de la maladie, ces tests ne sont effectués nulle part ailleurs. Les laboratoires de recherche devraient alors se plier aux méthodes des laboratoires agréés. Un autre facteur que souligne le comité est l'importance d'assurer un accès « équitable et satisfaisant » aux services de détection génétique dans l'ensemble du Royaume-Uni.

Dans un rapport de 1999 rédigé pour le compte de Santé Canada, Peter Bridge signale la nécessité d'imposer une formation officielle et l'obtention d'un certificat de spécialiste en génétique aux personnes responsables des laboratoires offrant des tests génétiques. De plus, il attire l'attention sur l'importance de rendre les tests génétiques de détection des MDT plus disponibles. Il juge nécessaire d'élaborer des mécanismes interprovinciaux permettant de tester les membres de familles disséminées ou de sous-groupes de la population, pour que tous aient un accès égal à des tests jugés convenables[36]. Il ajoute qu'il a souvent été la seule personne au Canada à offrir des tests pour certaines maladies rares.

Vente directe de tests au public

La vente directe de tests génétiques de détection des MDT consiste à mettre des tests à la disposition du public sans la supervision de professionnels dûment formés en génétique. Cette pratique soulève plusieurs inquiétudes. Le Advisory Commitee for Genetic Testing du Royaume-Uni est contre la vente libre de ce type de tests. Il juge cette pratique inappropriée, compte tenu de la complexité des questions scientifiques et générales en cause. Comme mesure de précaution, il recommande que « tout médecin qualifié qui demande ou offre un test génétique de détection d'une MDT participe activement au processus ou veille à ce qu'un autre médecin qualifié y participe »[37]. (*trad. libre*) Comme mesure de précaution, le comité préconise qu'un professionnel qualifié soit associé au processus en tout temps. Une autre question importante concerne le counselling pré-test et post-test. L'absence de professionnels qualifiés mène à des malentendus et compromet la sûreté et l'efficacité des tests génétiques.

Une autre question clé concerne la communication d'information génétique sans counselling ni suivi approprié. Les résultats des tests peuvent provoquer une détresse psychologique profonde. De plus, les gens ne sont généralement pas conscients des

conséquences de ces résultats en ce qui a trait à la vie privée, à la discrimination et aux effets sur la famille.

Aux États-Unis, le Task Force on Genetic Testing s'inquiète également de la vente directe des tests. Plusieurs laboratoires cliniques font la publicité de tests génétiques de détection des MDT directement auprès du public[38]. Ce groupe de travail fait une mise en garde : « il faut s'assurer que l'information sur les tests génétiques présentée directement au public est exacte et traite des risques et limites autant que des avantages »[39]. (*trad. libre*) Une des principales inquiétudes du groupe de travail concerne le fait qu'il n'existe aucun mécanisme pour contrôler l'exactitude de l'information présentée directement au public.

Aux États-Unis, n'importe qui peut prélever ses propres échantillons et les envoyer directement à un laboratoire (quoique la majorité des laboratoires ne les acceptent pas). Le groupe de travail se prononce contre cette pratique, et contre la publicité et la vente directe de tests génétiques prédictifs.

Un autre facteur important concerne la facilité relative avec laquelle on peut acquérir de l'information génétique créée par les pratiques de vente directe. Certains laissent entendre que la complexité et la perte d'autonomie potentielle inhérentes à cette facilité d'accès dénotent, là encore, une ignorance générale des implications de l'information génétique et des conséquences néfastes que l'accès de certaines institutions et organisations à cette information peut avoir pour l'individu[40].

Counselling génétique et consentement aux tests

Les personnes qui subissent un test de détection d'une MDT ont besoin de soutien avant et après le test. Au départ, elles ont besoin d'être bien renseignées sur la maladie dont elles sont susceptibles d'être atteintes. Le consentement *éclairé* - qui est requis partout en Amérique du Nord et en Europe - ne peut être donné que si la personne asymptomatique saisit bien tous les aspects du test : ses conséquences et limites ainsi que sa validité scientifique et clinique. De plus, la personne doit être pleinement informée des effets indésirables non médicaux que peuvent produire des résultats positifs, par exemple la discrimination, les effets sur les membres de la famille, les problèmes liés à l'assurance-maladie et à l'assurance-vie.

Le comité consultatif du Royaume-Uni et le groupe de travail des États-Unis recommandent tous deux fortement d'obtenir un consentement éclairé écrit des personnes qui souhaitent subir un test de détection d'une MDT[41]. Cette recommandation s'applique à la fois au contexte de la recherche sur les tests génétiques et à celui de l'administration clinique des tests. Le consentement devrait être spécifique et l'individu ne devrait subir que les tests de détection des maladies qu'il vise. Si le test fournit également des résultats pour d'autres maladies génétiques, il faudrait l'en informer. Lorsqu'un individu est incapable de donner son consentement, il est souvent recommandé d'attendre qu'il soit en mesure de le faire avant d'administrer le test. Au Royaume-Uni, si le consentement ne peut être obtenu, le médecin prend la décision. Au Canada et aux États-Unis, la responsabilité revient au tuteur ou au plus proche parent.

Le comité consultatif du Royaume-Uni recommande, outre le consentement écrit, une rencontre personnelle au cours de laquelle on fournit l'information plus complexe à la personne qui demande le test. Cette rencontre permet de s'assurer que la personne est bien consciente de toutes les répercussions du test. Le comité recommande également de laisser à la personne un délai suffisant pour assimiler l'information reçue avant de subir le test.

Le comité consultatif britannique et le groupe de travail américain accordent tous deux une grande importance à l'autonomie personnelle[42]. En fait, le principe de l'autonomie en counselling génétique est d'une importance capitale et il s'agit sans doute du principe le plus souvent cité dans le contexte des tests génétiques en Europe et en Amérique du Nord. La plupart des organisations internationales le jugent également primordial[43]. La personne doit comprendre qu'elle est libre de subir le test. Il ne faut en aucun cas qu'elle soit forcée ou intimidée par un tiers (un membre de la famille, un employeur ou un assureur). De plus, il faut respecter sa décision et, quelle qu'elle soit, les soins qu'on lui accorde ne doivent pas être compromis.

Il faut généralement prévoir un soutien après le test, non seulement pour les personnes dont les résultats sont positifs, et aussi pour celles dont les résultats sont négatifs. Les premières ont besoin d'aide pour absorber le choc, pour surmonter la détresse psychologique qui risque de les envahir. De plus, elles ont parfois besoin de renseignements importants sur les mesures qu'elles peuvent prendre pour rendre leur situation plus vivable. Les personnes dont les résultats sont négatifs doivent avoir accès au soutien qui leur permettra de surmonter le sentiment de culpabilité du survivant qui est provoqué par le fait que des proches parents ont, eux, obtenu des résultats positifs, sont atteints de la maladie ou en sont morts.

Il existe différentes façons d'appuyer les personnes qui obtiennent des résultats positifs. Les organisations bénévoles qui s'occupent d'une maladie génétique représentent une importante source de soutien. Il existe aussi des groupes de soutien pour les personnes affligées et leur famille. Cependant, la source de soutien sans doute la plus importante et la plus efficace est le conseiller en génétique. « Les conseillers en génétique ont une maîtrise en génétique humaine qui met l'accent sur les aspects psychosociaux des affections génétiques et des anomalies congénitales[44]. » (*trad. libre*) On trouve plus de 1 400 conseillers professionnels au Canada et aux États-Unis. D'une certaine manière, le counselling génétique est à la fois éducatif et psychothérapeutique. Il aide les individus à accepter qu'ils sont prédisposés à une MDT et à s'adapter à cette nouvelle situation. Le counselling génétique se pratique de manière différente au Canada, en Europe et aux États-Unis. Le rôle que l'on reconnaît aux conseillers varie donc, allant de la simple communication de renseignements sur les risques génétiques à la prestation de services de soutien et de psychothérapie à court terme. Compte tenu des tendances prévues en recherche sur la génétique, il faudra prévoir différents programmes de sensibilisation et d'assistance pour les personnes qui demandent à subir un test de détection d'une MDT. De l'avis d'un conseiller en génétique :

> L'avenir du counselling génétique repose sur l'excellence du counselling, la formation professionnelle, une spécialisation plus grande, une orientation anticipatoire, la recherche ainsi que le développement des programmes universitaires. En ce nouveau millénaire, l'accent que l'on mettra sur ces

facteurs permettra aux conseillers en génétique de jouer un plus grand rôle dans le contexte des tests génétiques[45]. (*trad. libre*)

Administration de tests aux jeunes enfants et aux adolescents

L'administration de tests de détection des MDT aux enfants sains représente une situation bien différente de l'administration de ces tests aux enfants malades. On peut se demander dans quelles circonstances il peut être utile de tester les enfants sains. Si la détection précoce peut permettre de prévenir ou de retarder l'apparition de la maladie, le test est certes justifié. Cependant, s'il n'existe aucun traitement médical utile, le test peut avoir des conséquences extrêmement dommageables.

Des associations professionnelles ont fait plusieurs déclarations concernant les demandes de parents qui souhaitent faire subir des tests génétiques à des enfants et adolescents en santé. La Fédération mondiale de neurologie et la International Huntington's Association ont, en 1989 et 1990, convenu que les enfants ne devaient pas être testés. En 1994, le conseil d'administration de la Clinical Genetics Society de Grande-Bretagne a lui-même publié une déclaration. En 1995, les conseils d'administration de la American Society of Human Genetics, du American College of Medical Genetics et du Council on Ethical and Judicial Affairs de la American Medical Association ont rendu publiques des déclarations exposant leurs préoccupations relatives à l'administration de tests aux enfants. Des auteurs du Royaume-Uni et des États-Unis ont recommandé de ne tester les mineurs qu'en présence d'avantages évidents pour ceux-ci[46].

La question de l'administration de tests de détection des MDT à des enfants asymptomatiques soulève plusieurs préoccupations importantes. Premièrement, les enfants à qui on fait subir des tests sont privés de la possibilité de prendre eux-mêmes la décision à l'âge adulte. De plus, un enfant n'a aucun contrôle sur la divulgation des résultats du test. La discrimination compte également au nombre des préoccupations. Une famille, même bien intentionnée, peut traiter son enfant différemment lorsqu'elle apprend qu'il est prédisposé à une MDT. L'enfant risque donc de ne plus mener une vie « normale » ou, si ses résultats sont négatifs, d'être (inconsciemment) exclu de la famille ou d'éprouver un sentiment d'exclusion si l'un des autres enfants obtient des résultats positifs. Les préoccupations sont plus aiguës lorsqu'il n'existe aucun traitement médical pour la maladie. Comment ce fait touchera-t-il et l'enfant et la famille?

Malgré cela, on constate que bien des personnes, dont des médecins, considèrent que la décision de tester des enfants asymptomatiques revient aux parents. Dans le cadre d'une enquête menée en 1995 auprès de 1 084 fournisseurs américains de services génétiques, 44 p. 100 des répondants ont indiqué qu'ils avaient reçu des demandes venant de personnes qui voulaient faire subir un test de détection d'une MDT à des enfants[47]. Cependant, la plupart des laboratoires américains n'ont aucune politique générale concernant l'administration de ce type de tests aux enfants.

Malgré les déclarations de principe de professionnels comportant des mises en garde contre les tests génétiques de détection des MDT, et les recommandations du Task Force on Genetic Testing (É.-U.) et du Advisory Committee for Genetic Testing (R.-U.) défavorables à l'administration de tels tests aux enfants asymptomatiques[48], certains groupes de consommateurs souhaitent que la décision soit laissée aux parents, invoquant que les parents sont mieux placés que les médecins pour prévoir les conséquences psychologiques des tests[49]. De plus, la majorité des médecins traitants des États-Unis « estiment que les parents devraient avoir la possibilité de faire subir un test à leurs enfants mineurs pour détecter tout trouble génétique, dont les maladies à déclenchement tardif incurables telles que la chorée de Huntington et la maladie d'Alzheimer »[50]. (*trad. libre*)

Dans ce contexte, il est intéressant de noter que l'autonomie est jugée importante au point que des professionnels canadiens du domaine de la génétique considèrent qu'ils doivent se plier aux volontés des patients même s'ils doivent pour cela enfreindre la loi[51].

En Norvège, il est illégal de faire subir des tests génétiques de détection des MDT aux enfants asymptomatiques. Bien que le Advisory Committee for Genetic Testing du Royaume-Uni ne recommande pas de tester les personnes asymptomatiques, il émet cependant l'opinion que les professionnels qui reçoivent des demandes de parents ou de tuteurs devraient examiner les demandes en question, mais en s'assurant que le consentement au test sert l'intérêt supérieur de l'enfant.

La situation des adolescents est parfois très différente. Le Advisory Committee for Genetic Testing (ACGT) recommande « de se montrer réceptif aux demandes des adolescents et de leur accorder toute l'attention voulue, en prenant en considération la personne elle-même et sa famille »[52]. (*trad. libre*) Très souvent, l'adolescent est apte à donner lui-même son consentement. Cependant, l'ACGT est d'avis que, en l'absence d'avantages évidents, il est préférable pour l'adolescent d'attendre d'être adulte pour subir le test.

Les tests génétiques prénatals

Le diagnostic prénatal vise à déterminer si le bébé à naître sera « normal ». Si le résultat du diagnostic est négatif, ce qui signifie que le foetus ne présente pas d'anomalie génétique, les futurs parents opteront pour la poursuite de la grossesse. Si le résultat est positif, les parents (dans la plupart des pays occidentaux) ont le choix de recourir à l'avortement. Les tests génétiques prénatals de détection des MDT permettent d'appliquer les critères de la « normalité » non seulement aux anomalies génétiques immédiates mais aussi à des maladies à déclenchement tardif. Cette possibilité comporte des enjeux sociaux et culturels énormes[53].

Les tests génétiques prénatals de détection des MDT sont assez rarement pratiqués. Dans bien des cas, le futur parent qui réclame ces tests a des antécédents personnels ou familiaux de MDT. Ce type de demande diffère des demandes ordinaires de tests pour de graves maladies infantiles. Selon le Advisory Committee for Genetic Testing du Royaume-Uni, ces tests doivent impérativement être assortis de services complets de counselling génétique[54].

Parce qu'ils permettent de prévoir l'apparition ultérieure de certaines maladies, les tests génétiques prénatals ont des conséquences sensiblement différentes de celles des tests réalisés chez des enfants et des adolescents. Il existe toutefois un parallèle à établir entre les deux. Lorsque des parents réclament un test génétique prénatal de détection des MDT et optent pour la poursuite de la grossesse en dépit d'un résultat positif, c'est toute la question de l'autonomie de l'enfant qui est en jeu. La plupart des organismes dirigeants et des organisations professionnelles déconseillent de soumettre des enfants à des tests génétiques de détection des MDT.

Les tests prénatals de détection des MDT soulèvent un autre problème, leur possible lien avec l'eugénisme. Citant un spécialiste britannique de la génétique pédiatrique, David Roy établit une distinction entre l'idée d'avoir un enfant bien portant et l'idée de réduire le nombre de bébés handicapés[55] (ou, dans ce cas, le nombre de futurs adultes handicapés). Le but recherché par le diagnostic prénatal rejoint la première idée. Quel rapprochement pourrait-on faire entre cet objectif du diagnostic prénatal et l'objectif d'un test génétique prénatal de détection des MDT? Les tests génétiques prénatals de détection des MDT offrent aux parents le choix de poursuivre ou non une grossesse si l'enfant a une anomalie génétique qui pourrait se manifester plus tard dans la vie ou être transmise aux générations futures. Une des questions qui se posent concerne l'éventualité d'un lien entre cette option et l'eugénisme[56].

Les tests génétiques dans le contexte de la recherche

Étant donné le caractère très particulier des questions soulevées par la recherche sur les tests génétiques de détection des MDT, il importe que les chercheurs et les médecins fassent preuve d'une grande vigilance et de beaucoup de prudence. En Europe comme en Amérique du Nord, les comités d'éthique et les conseils consultatifs en matière de recherche n'ont cessé d'insister sur le caractère singulier de ce type de recherche et sur la nécessité de prévoir des balises en la matière. En raison de la particularité des recherches sur les tests génétiques de détection des maladies en général et des MDT en particulier, il y a lieu de mettre l'accent sur trois éléments : la conception des recherches, les éléments d'information à communiquer aux participants et le consentement aux tests génétiques[57].

À l'étape de la conception des recherches comprenant la réalisation de tests génétiques, il faut prendre les précautions voulues pour protéger l'anonymat des participants et la confidentialité des résultats des travaux. De plus, le protocole de recherche doit déterminer clairement si les résultats des tests seront communiqués aux participants et s'il y a des cas où ces résultats seront versés à leurs dossiers médicaux. De l'avis du comité consultatif du Royaume-Uni, en raison du caractère provisoire des résultats de ces recherches, il ne faudrait pas informer les participants des résultats, sauf si une entente à ce sujet a été expressément conclue dès le départ[58]. En outre, étant donné la nature des tests génétiques de détection des MDT, il importe que le « droit à l'ignorance » soit respecté. Selon le comité consultatif, la question doit être abordée dans le protocole de recherche si les résultats *doivent être* divulgués. Compte tenu de la stabilité des échantillons d'ADN, les protocoles de recherche doivent prévoir des dispositions explicites concernant l'utilisation des échantillons conservés en vue de tests ultérieurs. La possibilité d'utiliser des échantillons pour effectuer des tests génétiques multiples doit aussi être envisagée. Comme les tests de détection génétique des MDT touchent à l'hérédité,

la mise à contribution des familles dans le cadre de recherches soulève la question des pressions exercées sur les individus pour les inciter à y participer[59].

La question du consentement éclairé est primordiale dans les recherches qui impliquent la détection génétique des MDT. Le comité consultatif du Royaume-Uni préconise la « discussion » de préférence à la simple communication d'information. Il recommande d'ouvrir le dialogue avec les participants sur les avantages et les inconvénients que peut comporter ce type de recherches sur le plan individuel, et sur ses bénéfices pour l'humanité.

Si l'on veut que le consentement donné aux tests génétiques dans les recherches sur les MDT soit valide, il est indispensable que le participant saisisse bien, et dans toute leur complexité, l'information concernant l'étude. Un consentement écrit atteste non seulement que la personne accepte de prendre part aux recherches, mais aussi qu'elle a bien compris l'information. Selon le comité consultatif du Royaume-Uni, la formule de consentement devrait indiquer clairement la maladie ou la catégorie de maladies visée par l'étude. Les questions soulevées par les recherches comprenant la réalisation de tests génétiques chez des enfants et des adolescents asymptomatiques sont analogues à celles qui ont déjà été évoquées dans les sections qui portent sur les tests génétiques de détection des MDT chez les enfants et les adolescents. La décision doit toujours être prise dans « l'intérêt supérieur » de l'enfant, tant sur le plan social que psychologique et médical.

Aux États-Unis, d'après le Task Force on Genetic Testing, les comités d'examen internes sont « les organismes les mieux placés pour déterminer si la valeur scientifique des protocoles d'élaboration de tests génétiques justifie les risques courus par les sujets qui participent à la recherche »[60]. (*trad. libre*) Ainsi, ce groupe de travail recommande que les comités d'examen internes approuvent les protocoles d'élaboration de tests génétiques de détection des MDT lorsqu'il faut faire appel à des participants et lorsque le test sera mis à la disposition des cliniciens. À l'instar du comité consultatif du Royaume-Uni, le groupe de travail américain souligne l'importance que toutes les études doivent accorder aux personnes qui y participent[61]. Un comité d'examen interne doit prendre en considération deux facteurs : la protection des sujets humains de l'étude, et la collecte de données sur la validité analytique et clinique ainsi que sur l'utilité du test pour le sujet qui s'y soumet[62].

Le groupe de travail recommande que les organismes qui réalisent les tests mettent en commun leurs efforts (p. ex., par l'échange ou le regroupement de données) pour accélérer la collecte de données. Il faudrait simplifier les exigences concernant l'étude, par le comité d'examen interne, de protocoles de collaboration entre plusieurs centres pour la mise au point de tests de détection génétique afin de réduire les coûts et d'accélérer les études. Il faudrait mettre en place des mécanismes en vue de faciliter et d'appuyer la mise en commun des efforts.

Comme la vérification de la validité et de l'utilité absolues des tests génétiques est un processus de longue haleine, les tests génétiques seront approuvés dès que les résultats préliminaires laisseront entrevoir la possibilité qu'ils soient valides et utiles. Ainsi, le groupe de travail des États-Unis recommande de continuer à surveiller la validité et l'utilité des tests

génétiques même après que leur commercialisation a été approuvée, et ce, jusqu'à l'obtention de résultats plus probants.

Pour que les tests soient utilisés en milieu clinique, il faut que leurs concepteurs soumettent leurs données sur la validité et l'utilité à l'examen de comités d'examen internes et d'organismes externes indépendants. De plus, « ils devraient fournir des éléments d'information aux organisations professionnelles pour permettre la prise de décisions éclairées au sujet de l'utilisation courante des tests »[63]. (*trad. libre*) Selon le groupe de travail, les examens devraient se faire à l'échelle tant locale que nationale.

Dépistage auprès de la population

Comme la capacité de déceler les changements génétiques augmente, les tests de détection des MDT ne sont plus réservés aux sujets à risque en raison du contexte familial. L'éventail de maladies que ces tests permettent de détecter s'élargit de jour en jour. En règle générale, ce sont les responsables de la santé publique qui prennent l'initiative de ce type de dépistage, qui vise certains problèmes de santé dans l'ensemble de la population ou dans certaines sous-populations. Le dépistage génétique présymptomatique présente les mêmes avantages que les tests génétiques de détection des MDT, soit la détection précoce, la possibilité de suivre un traitement qui préviendra la maladie ou en retardera l'apparition et la prise de décisions concernant la procréation. Il a pour inconvénient de susciter de l'anxiété et d'entraîner d'autres effets psychologiques indésirables, surtout liés au fait d'être prédisposé à une maladie qu'on ne peut traiter.

Trois principes ont été avancés pour orienter les décisions des services de santé publique en matière de dépistage génétique[64]. Premièrement, le dépistage génétique doit, en dernière analyse, améliorer la santé de la population. Il doit se pratiquer dans l'intérêt des populations, non pas des individus. Autrement dit, c'est la santé de l'ensemble de la population, et non celle des individus, qui doit primer. Ce principe fondamental servira à déterminer précisément quelles sont les MDT qui, le cas échéant, commandent un dépistage génétique. Deuxièmement, les ressources affectées au dépistage génétique doivent être utilisées de manière efficace et juste. Là encore, l'accent est mis sur l'utilisation équitable des ressources dans l'optique de la santé de la population, non pas des individus. Actuellement, la plupart des MDT sont extrêmement rares. Par conséquent, l'affectation de ressources à l'ensemble de la population est contestable. Toutefois, comme les preuves établissant l'origine génétique de maladies plus répandues et plus coûteuses, comme les maladies cardiovasculaires, ne cessent de s'accumuler, cette situation est appelée à changer de manière radicale. Troisièmement, la population cible doit croire que les avantages du dépistage génétique l'emportent sur les coûts. Comme la plupart des MDT sont présentement incurables, les avantages du dépistage ne sont pas évidents. Pourtant, la composante génétique de certaines maladies répandues pourrait, là encore, rapidement changer la donne.

À mesure que les techniques sur lesquelles reposent les tests génétiques gagneront en simplicité, le dépistage de MDT auprès d'un grand nombre de sujets, voire auprès de populations entières, deviendra une pratique plus répandue. Selon le Advisory Committee for Genetic Testing du Royaume-Uni, cette perspective soulève certaines questions. Ainsi, les risques d'erreurs liés au prélèvement d'échantillons et aux analyses en laboratoire pourraient augmenter,

et le nombre élevé de sujets pourrait nuire à l'objectif d'une compréhension parfaite et d'un soutien adéquat.Une autre question qui se pose est celle des retombées que pourrait avoir sur la famille le fait qu'un individu soit soumis au dépistage, surtout s'il n'est pas au courant de l'aspect génétique de la maladie. Le comité consultatif du Royaume-Uni recommande de n'entreprendre le dépistage génétique de MDT que lorsqu'il existe un traitement (ou suivi) approprié et efficace et s'il est plus avantageux d'amorcer le traitement de la maladie à un stade précoce qu'à un stade plus avancé. Il est aussi d'avis que les personnes dont les résultats du test sont positifs devraient bénéficier d'un soutien. De plus, conscient de l'écart important qui existe entre les notions de soins de santé et de santé publique, le comité met en évidence l'incompatibilité possible entre l'autonomie individuelle et les questions de santé publique.

L'idée de soumettre une population à un dépistage soulève une autre question, soit « la relative facilité d'accès aux renseignements sur les séquences d'ADN, alors que les connaissances nécessaires à leur interprétation exacte font défaut »[65]. (*trad. libre*) À cet égard, on pourrait citer en exemple le dépistage que l'on envisage d'entreprendre auprès de la population relativement aux mutations des gènes BRCAI et 2. Comme on ne saisit pas encore parfaitement les conséquences d'un résultat positif ou négatif aux tests, « les tests génétiques et le dépistage auprès de la population ne sont pas recommandés »[66]. (*trad. libre*) Toutefois, les tests sont commercialisés rapidement en Europe et en Amérique du Nord, et « sont utilisés à grande échelle alors que l'on n'a pas encore prévu de balises et que l'on ne connaît pas encore parfaitement les répercussions cliniques de ces instruments »[67].

Confidentialité

La vie privée dépend des relations sociales et plusieurs facteurs y contribuent[68]. L'évolution technologique est vite devenue le principal facteur à avoir attiré notre attention sur l'importance de la confidentialité des renseignements personnels. « Les progrès techniques qui ont permis de fixer l'image et le son et d'intercepter et d'enregistrer la parole (notamment les conversations téléphoniques), et l'évolution des méthodes statistiques, ont renforcé la capacité d'intrusion dans la vie privée des individus[69]. » (*trad. libre*) L'intrusion dans la vie privée des individus a suivi une courbe exponentielle avec l'importance croissante de la génétique moléculaire et de la biotechnologie[70]. Les répercussions sur la confidentialité et le respect de la vie privée sont énormes et d'importants aspects de ces répercussions sont directement reliés à la situation particulière des personnes asymptomatiques qui reçoivent un résultat positif à un test de détection d'une MDT.

Les tests génétiques de détection des MDT ont diverses répercussions importantes sur la vie privée. L'un des problèmes les plus particuliers à cet égard concerne le caractère « inter-générationnel » de la génétique[71] et les éventuelles intrusions dans la vie privée d'individus n'ayant pas choisi de se soumettre à un test. Un autre problème tient à l'absence de délimitation très nette entre les données médicales et les données non médicales lorsqu'il s'agit d'identifier les individus ou les groupes d'individus prédisposés à des MDT. Ces éléments d'information intéressent de nombreux « tiers », individus ou organismes. De manière générale, trois facteurs expliquent cet intérêt des tiers : les répercussions sur les membres de la famille, la discrimination et les considérations financières. Un dernier point concerne « l'atteinte à la vie privée et à la

confidentialité [...] pouvant découler de la conservation de renseignements sur le génome d'individus dans des registres génétiques informatisés »[72]. (*trad. libre*)

Les questions liées à la confidentialité sont capitales. Étant donné l'enjeu énorme que représente la confidentialité dans tous les aspects des tests génétiques, de nombreuses études sur la question sont en cours, les organismes dirigeants ayant engagé une réflexion sur la nécessité d'adopter des mesures législatives spéciales en la matière[73]. Selon le groupe de travail des États-Unis, les résultats des tests ne devraient être divulgués à des tiers qu'avec l'autorisation expresse de la personne testée[74]. Le groupe recommande de prendre les précautions voulues pour éviter que des personnes ou organisations non autorisées aient accès à cette information. « Les résultats nominatifs ne devraient, en aucun cas, être communiqués à un tiers, qu'il s'agisse d'un employeur, d'un assureur ou d'un organisme gouvernemental, sans le consentement écrit de la personne testée[75]. » (*trad. libre*) La règle vaut également pour les membres de la famille de l'intéressé, sauf dans des circonstances extrêmes. Ce point de vue très ferme de la part du groupe de travail américain est aussi généralement partagé en Europe et au Canada[76].

Cette question touche à trois sujets de réflexion interreliés : la discrimination, l'emploi et l'assurance. L'interrelation de la question de la confidentialité et des retombées nouvelles des tests génétiques de détection des MDT en matière de discrimination, d'emploi et d'assurance soulève des problèmes particulièrement complexes.

Discrimination

Dans un rapport interministériel publié par le gouvernement canadien et intitulé *Biotechnology, Ethics and Government*, les auteurs évoquent la création d'une nouvelle catégorie sociale, celle des personnes qui ne sont pas encore malades[77]. Ce nouveau phénomène est lié à l'évolution rapide de la recherche en génétique moléculaire et de sa capacité de détection des MDT. Indépendamment du caractère approximatif des résultats des tests, l'apparition de cette nouvelle catégorie sociale entraîne déjà des problèmes de discrimination, surtout dans le milieu de travail et dans le secteur de l'assurance. Il sera question de ces deux secteurs dans les sections qui suivent. La discrimination, soit le fait de traiter différemment certaines personnes, notamment en raison de leur race, de leur sexe, de leur situation sociale ou de leur âge, découle souvent de la peur de la différence, ou de la peur de l'autre ou de l'étranger. Ainsi, la discrimination génétique, « forme de discrimination exercée contre un individu ou une famille, pour la simple raison que son génotype semble s'écarter de la norme »[78], (*trad. libre*) nie à la personne la possibilité d'accès à des avantages sociaux comme l'instruction, l'emploi, l'assurance-vie et parfois l'assurance-maladie, selon son lieu de résidence. Toutefois, au-delà de l'idée de priver une personne de certains avantages sociaux parce qu'elle ne sera plus « utile » un jour ou l'autre ou qu'elle deviendra un fardeau selon les normes en vigueur dans une société, la discrimination entraîne une forme d'ostracisme ou de stigmatisation qui atteint la personne même. C'est l'individu lui-même qui finit par inspirer la peur. Et il s'agit là du fondement de la discrimination : la peur de la différence. Comme l'exprime un auteur, « le typage génétique prédictif pourrait engendrer une sous-classe d'individus apparemment condamnés d'avance par leurs gènes »[79]. (*trad. libre*)

Le lien génétique qui existe dans les familles peut aussi s'observer dans une collectivité ou un groupe ethnique. « Les maladies génétiques sont souvent surreprésentées dans certains groupes raciaux et ethniques, voire dans certaines collectivités locales[80]. » (*trad. libre*) Ainsi, une prédisposition à une maladie génétique pourrait exacerber la discrimination déjà exercée contre certaines personnes en raison de leur race ou de leur origine ethnique[81]. En outre, la volonté d'un individu ou d'un groupe de participer à un programme de recherche ou de dépistage peut dépendre en grande partie de sa crainte de faire l'objet de discrimination.

De nombreux gouvernements cherchent à s'attaquer à ce problème. Le groupe de travail des États-Unis met en garde contre la « discrimination injuste » à laquelle pourraient donner lieu les tests génétiques. Il insiste particulièrement sur la discrimination dont pourrait être victime la personne ayant subi un test génétique ou reçu un résultat anormal à ce genre de test[82]. Le Commissaire à la protection de la vie privée du Canada est d'avis que « l'information génétique sur les individus recueillie par des organismes gouvernementaux ou des médecins du secteur privé qui dispensent des soins médicaux courants ne devrait servir qu'à éclairer les décisions prises par la personne au sujet de sa prise en charge médicale. Cette information ne doit servir à aucune autre fin[83]. » (*trad. libre*)

La *Americans With Disabilities Act*, qui est entrée en vigueur en janvier 1992, limite les tests pré-embauchage à l'évaluation de la capacité réelle de la personne à accomplir un travail. La loi contribue aussi à restreindre les recours exagérés à des tests qui peuvent indiquer une prédisposition génétique à une maladie chez un individu asymptomatique. Toutefois, les mesures législatives ne suffisent pas à combattre la discrimination. « Aussi longtemps que l'on réduira l'individu à un ensemble d'attributs physiques et qu'on le considérera comme un agent transmetteur de gènes, la biologie pourra servir à la fois comme critère de référence pour privilégier certains et comme justification pour traiter injustement d'autres[84]. » (*trad. libre*)

Un dernier point important mérite d'être signalé. Les personnes atteintes d'une maladie ou d'un handicap héréditaire s'interrogent sur les effets que peut avoir sur leur propre valeur la discrimination inhérente aux maladies héréditaires. Curieusement, en Occident, alors que les percées réalisées dans la société par les personnes aux prises avec des difficultés physiques ou psychologiques sont de plus en plus nombreuses, cette discrimination naissante envers les personnes susceptibles de souffrir d'une MDT augure mal. « Les personnes souffrant d'une maladie ou d'un handicap héréditaire craignent que l'accès accru à l'information génétique par le biais du dépistage prénatal et l'acceptation plus répandue de l'avortement sélectif des foetus "défectueux" n'aient pour effet de les dévaloriser et de déprécier leurs expériences, ce qui peut mener à une discrimination accrue à l'égard des personnes qui affichent une différence physique[85]. » (*trad. libre*)

Emploi

Une déclaration contenue dans le document *Human Genetics Advisory Commission Second Annual Report 1999* de la Human Genetics Advisory Commission témoigne de l'importance considérable du lien qui existe entre les tests génétiques de détection des MDT et l'emploi. « Les répercussions des tests génétiques sur l'emploi représentent actuellement la grande priorité de la Commission[86]. » (*trad. libre*) Les démarches faites par les employeurs pour obtenir des renseignements sur la santé d'employés éventuels ne sont pas un phénomène nouveau. Les employeurs se renseignent sur la santé d'employés éventuels depuis le début du XXe siècle. Aux États-Unis, le volume et le degré de confidentialité des renseignements médicaux détenus par les employeurs sur les employés ont augmenté considérablement. « Au début des années 80, près de 90 p. 100 des entreprises comptant plus de 500 employés réalisaient des examens médicaux préalables à l'embauche[87]. » (*trad. libre*) À mesure que les tests génétiques de détection des MDT se généraliseront et gagneront en précision, ils représenteront pour les employeurs un instrument puissant d'évaluation des employés et des employés éventuels. « L'information génétique constitue une catégorie de renseignements médicaux particulièrement sensible, puisque le dépistage et le contrôle génétiques révèlent beaucoup plus de renseignements personnels sur l'individu que les autres types de surveillance médicale utilisés par les employeurs[88]. » (*trad. libre*)

Il y a bien sûr des cas où le recours aux tests génétiques est justifié, soit lorsqu'il permet de détecter un problème de santé qui pourrait être dangereux pour l'employé ou ses collègues mais, ce qui pose problème, c'est que la personne concernée risque d'être injustement traitée. C'est surtout le cas des personnes bien portantes ayant une prédisposition à une MDT. La capacité de l'employé ou de l'employé éventuel de demeurer productif revêt une importance critique pour l'employeur. En effet, le nombre de congés de maladie pris par un employé et le coût de l'assurance-maladie complémentaire et de l'assurance-vie sont des facteurs qui comptent pour l'employeur. Les tests génétiques ont ceci de très avantageux pour l'employeur qu'ils lui permettent de mieux évaluer la contribution possible d'un individu.

Parce qu'il existe des cas où les tests génétiques ont leur raison d'être dans un contexte de travail, le comité consultatif du Royaume-Uni s'oppose à une interdiction totale. Jugeant que nul ne serait gagnant si l'on interdisait carrément de dévoiler les résultats de tests génétiques aux fins de l'emploi, le comité consultatif propose d'adopter des principes directeurs qui assureraient une protection adéquate à la population tout en comportant le moins de contraintes possible pour l'employeur[89]. En substance, ces principes sont les suivants : une personne ne devrait pas être tenue de subir un test génétique aux fins d'un emploi; elle devrait simplement être obligée de faire état de tests génétiques déjà subis s'il est évident que l'information est importante pour l'emploi; l'employeur devrait offrir un test génétique s'il existe un quelconque risque pour l'employé ou ses collègues dans le milieu de travail; il devrait exister un moyen de vérifier la validité du test.

La diversité des définitions données aux notions de *test génétique* et d'*information génétique* se traduit par une grande diversité des pratiques en la matière dans les pays de l'Union européenne. En Autriche, la loi interdit aux employeurs et aux compagnies d'assurances de recueillir, d'exiger ou d'utiliser des données tirées de tests génétiques. Au Danemark, la loi vise à faire en sorte que les examens médicaux portent sur les problèmes de santé réels et actuels, et sur ceux qui ont un lien avec le travail de l'employé. En Finlande, il a été recommandé que les employeurs ne soient autorisés à soumettre à un test génétique ni des candidats à un emploi ni des employés déjà en poste. En France, les lois en matière de bioéthique interdisent la divulgation de renseignements personnels contenus dans des banques de données à des tiers, notamment aux employeurs et aux compagnies d'assurances. Elles leur interdisent aussi de demander aux individus de fournir ce genre d'information. Aux Pays-Bas, la loi sur les examens médicaux de 1997 défend aux employeurs d'appliquer des critères médicaux lors du recrutement, sauf si le poste comporte des exigences très claires sur le plan de la santé. En Norvège, les tests génétiques dans le milieu de travail sont interdits par la loi. En Espagne, la loi prévoit des distinctions entre les tests prédictifs de la santé générale et les tests visant à protéger les travailleurs particulièrement sensibles à certains milieux de travail.

On observe aussi sur ce plan des différences aux États-Unis et au Canada. Aux États-Unis, 12 États ont adopté des lois interdisant la discrimination fondée sur les tests génétiques ou l'information génétique dans le secteur de l'emploi. Ces mesures n'ont cependant eu aucun effet concret[90]. Il n'existe actuellement aucune loi fédérale portant sur la collecte ou l'utilisation de l'information génétique dans le milieu de travail. Toutefois, diverses lois touchent indirectement aux tests génétiques. C'est surtout le cas de la *Americans With Disabilities Act*, qui serait efficace dans la lutte contre la discrimination exercée contre les employés[91]. La situation est analogue au Canada, où des lois provinciales et fédérales traitent indirectement de ce sujet.

Assurances

L'utilisation de l'information génétique dans le secteur de l'assurance fait également problème. Les compagnies d'assurances ont toujours établi des distinctions entre les individus en fonction des risques qu'ils présentent, et le recours aux tests génétiques à des fins de prédiction dans le secteur de l'assurance est appelé à se généraliser au cours des années à venir[92]. La situation est ainsi résumée dans un rapport : « L'assurance vise à attribuer une valeur financière aux risques et à réduire ceux-ci dans des limites raisonnables. Jusqu'ici, la génétique a cherché presque exclusivement à prévoir et à évaluer les risques. Les deux semblent faits pour s'entendre[93]. » (*trad. libre*) Les tests génétiques de détection des MDT ont des répercussions aussi bien en Europe qu'en Amérique du Nord, mais à des degrés divers. Le marché de l'assurance-maladie privée est, bien sûr, beaucoup plus important aux États-Unis qu'au Canada ou qu'en Europe. Dans le cas de l'assurance-vie, les situations sont comparables. La plupart des pays s'entendent sur la nécessité d'adopter des règlements spéciaux concernant l'information génétique. Ainsi, le gouvernement britannique a avalisé les recommandations présentées dans le rapport de la Human Genetic Advisory Commission, *The Implications of Genetic Testing for Insurance*, et qui tendent non pas vers « une interdiction permanente de l'emploi de résultats de tests génétiques dans le secteur des assurances », mais plutôt vers « l'adoption de balises qui permettraient de faire en sorte que les assureurs n'utilisent les résultats de tests génétiques que si

un lien quantifiable entre une série de résultats de tests et des événements ayant une importance actuarielle par rapport à un produit d'assurance donné a été clairement établi »[94]. (*trad. libre*) De même, le NIH/DOE Task Force on Genetic Information and Insurance des États-Unis n'entrevoit pas la possibilité de classer l'information génétique dans une catégorie distincte, puisque d'autres types de renseignements sur la santé sont tout aussi sensibles et que, dans les faits, on ne distingue pas l'information génétique des autres renseignements sur la santé, de sorte qu'il est trop facile pour des tiers de l'obtenir.

> Il faudra que les politiques destinées à protéger la confidentialité de l'information génétique englobent l'information relative à la santé en général. Si l'on veut adopter des normes rigides pour protéger l'information génétique, il faudra que ces mêmes normes s'appliquent également à tous les renseignements concernant la santé[95]. (*trad. libre*)

La Belgique et la Norvège ne se sont pas contentées d'adopter des balises. Elles ont choisi d'interdire aux compagnies d'assurances d'exiger des tests génétiques ou d'obtenir de l'information génétique. Ces pratiques ne sont pas interdites au Canada. En règle générale, les compagnies d'assurances n'exigent pas de tests génétiques des requérants en raison du coût de l'opération et de l'incertitude liée à leur valeur prédictive.

> De par leur nature, les résultats de recherches devraient présenter peu d'intérêt pour les assureurs, les employeurs et d'autres tiers, puisqu'en l'absence de données sur les conséquences des mutations chez les individus qui sont asymptomatiques au moment de subir un test, les résultats n'auront aucune valeur prédictive. C'est pourquoi les compagnies d'assurances ont opté pour une attitude attentiste[96]. (*trad. libre*)

Les Pays-Bas se sont arrêtés en quelque sorte à une solution intermédiaire en interdisant aux assureurs d'exiger la divulgation de renseignements génétiques si le montant de la couverture est inférieur à un certain seuil. Au-delà de ce seuil, « l'assureur doit pouvoir exiger la divulgation de renseignements génétiques existants, mais ne peut pas exiger des tests génétiques. Le seuil peut être établi en fonction de la situation sociale et financière du requérant, ou il peut s'agir d'un montant uniforme[97]. » (*trad. libre*)

Les tests génétiques de détection des MDT soulèvent plusieurs questions importantes dans le contexte de l'assurance. Comme nous l'avons déjà signalé, les questions de respect de la vie privée et de confidentialité font nécessairement partie du débat concernant l'accès des compagnies d'assurances aux résultats de tests génétiques. De plus, pour l'instant du moins, la fiabilité des tests génétiques est loin d'être absolue. Le problème des faux positifs et des faux négatifs a déjà été évoqué, tout comme celui des limites des tests génétiques lorsqu'il s'agit d'indiquer l'âge d'apparition et la gravité de la maladie. Ainsi, la valeur prédictive de l'information génétique (pour ce qui est des frais médicaux qu'occasionnera un individu plus tard) présente moins d'intérêt pour les compagnies d'assurances que les facteurs de prédiction plus classiques[98]. L'accès des compagnies d'assurances, comme celui des employeurs, à l'information génétique soulève un problème capital, celui de la discrimination génétique. Si une

personne qui veut souscrire une assurance est tenue de révéler de l'information génétique, elle peut choisir de ne pas recourir à un test ou au counselling génétique. Un autre problème qui se pose concerne l'adoption de mesures pour faire en sorte que l'information génétique que les compagnies d'assurances ont en main demeure confidentielle.

La grande question que soulève l'utilisation des tests génétiques par les compagnies d'assurances consiste sans doute à savoir s'il y aurait lieu de distinguer l'information génétique des autres types d'information médicale. De l'avis de certains, ce qui différencie l'information génétique des autres renseignements médicaux, c'est sa valeur prédictive. Ainsi, le Parlement européen, le ministère de la Santé et des Affaires sociales de la Norvège et le Conseil de l'Europe soutiennent que les compagnies d'assurances ne devraient ni avoir accès aux résultats de tests génétiques ni avoir le droit d'exiger ce genre de tests. Comme l'information qui peut découler des tests génétiques est de caractère particulier, leur point de vue à l'égard des autres types d'information médicale n'est pas le même. Certains font valoir qu'un ensemble de facteurs explique la différence entre l'information qu'on obtient de tests médicaux classiques et celle qui provient des tests génétiques. Ainsi, les tests génétiques ne nécessitent qu'un petit échantillon, lequel peut servir à des tests multiples et être réutilisé indéfiniment. De plus, les tests génétiques n'ont rien à voir avec l'âge et l'état de santé des sujets[99]. La plupart des organismes dirigeants et des organismes consultatifs s'accordent à dire qu'il n'est pas nécessaire de reconnaître à l'information génétique un statut particulier, différent de celui qui est attribué aux autres renseignements médicaux.

Les compagnies d'assurances sont confrontées à un grave problème, celui de l'utilisation stratégique par des requérants de l'information génétique concernant des problèmes de santé futurs dans leur demande de souscription. La possibilité de prévoir des MDT finira un jour ou l'autre par modifier les habitudes du consommateur. Ce dernier mettra à profit les éléments d'information découlant du dépistage génétique en souscrivant une police d'assurance plus importante que celle qu'il aurait choisi en temps normal, et ce, en prévision de l'avenir. Les compagnies d'assurances seront désavantagées dans la mesure où elles ne pourront accéder à l'information génétique et exigeront des souscripteurs des primes moins élevées qu'elles ne le feraient normalement si elles avaient accès à l'information médicale. À long terme, une telle situation pourrait ébranler l'industrie des assurances et engendrer un déséquilibre économique[100]. Il va de soi que le milieu des assurances est inquiet. La recommandation de l'Alzheimer's Association selon laquelle les tests génétiques devraient être anonymes a suscité « une frustration croissante parmi les compagnies d'assurances, qui l'ont qualifiée d'atteinte directe à une pratique commerciale fondamentale »[101]. (*trad. libre*) Une telle situation, il va sans dire, touche également les assurés. « Qui voudrait souscrire une assurance auprès d'une compagnie dont les pratiques font douter de sa viabilité à court ou à long terme[102]? » (*trad. libre*) Un possible affaiblissement de l'industrie de l'assurance toucherait tout le monde.

Facteurs guidant l'élaboration et la mise en oeuvre des politiques

Cette dernière partie du rapport porte sur les facteurs qui orientent l'élaboration et la mise en oeuvre de politiques, tant en Amérique du Nord qu'en Europe. Ces facteurs sont assez simples et uniformes d'un pays à l'autre, même s'ils sont exprimés de diverses façons complexes, selon le contexte. Ils se recoupent souvent et sont parfois contradictoires. Deux outils d'analyse seront utilisés pour cerner ces facteurs et en décrire l'importance : l'évaluation de la technologie et l'échelle de valeurs. Les deux sections qui suivent décrivent chaque outil de manière à mieux mettre en évidence les facteurs qui orientent l'élaboration des politiques dans le domaine de la détection génétique des MDT.

Évaluation de la technologie

L'évaluation de la technologie est un moyen de maîtriser la technologie par le biais de politiques publiques. Les politiques publiques renvoient aux mesures prises par un gouvernement. « Une politique publique désigne un plan d'action ou d'inaction adopté par des responsables gouvernementaux dans un but précis[103]. » (*trad. libre*) Lorsqu'il s'agit de présenter des recommandations, l'évaluation de la technologie tient compte de tous les effets possibles et probables, sur une société, de l'introduction ou de l'expansion de certaines technologies[104]. Il arrive que la fonction d'évaluation de la technologie se résume à fournir des données objectivement solides pour aider les gouvernements à prendre des décisions concernant certaines technologies. L'idée sous-jacente est que n'importe quelle technologie peut être évaluée en fonction du rapport coût-avantages. L'évaluation de la technologie est un instrument très concret et accessible qui permet d'analyser les technologies. Dans sa forme élémentaire, elle a au moins le mérite essentiel de tenir compte de la sûreté et de l'efficacité, et de tenter de déterminer si les avantages l'emportent sur les coûts.

On a toutefois reproché à l'évaluation de la technologie son cadre de référence restreint et, plus particulièrement, les limites liées au caractère presque exclusivement *instrumental* de la conception actuelle de l'évaluation de la technologie. C'est pourquoi il est important de souligner que l'évaluation de la technologie est utile pour mettre en évidence les facteurs qui influent sur l'élaboration de politiques en matière de détection génétique des MDT, mais qu'il ne s'agit que d'une première étape. Même si d'autres chercheurs ont pris plus de libertés dans le maniement de l'évaluation de la technologie[105], nous nous en tiendrons dans notre analyse à cette interprétation très utilitaire. (Le second outil servira à une analyse beaucoup plus fouillée.) Ainsi, l'évaluation de la technologie représente une première étape cruciale. Dans bien des cas, c'est cette première analyse qui capte l'attention de la population et qui a des répercussions considérables sur les politiques publiques. Quels sont les effets possibles et probables de la détection génétique des MDT sur la société? En quoi ces effets orientent-ils les décisions et l'élaboration des politiques?

Les tests génétiques de détection des MDT ont pour objet de déterminer dans quelle mesure des individus asymptomatiques (bien portants) sont susceptibles de souffrir d'une maladie plus tard dans leur vie. Les tests peuvent être réalisés à n'importe quel moment de la vie d'une

personne, même avant sa naissance. Sur le plan de la sûreté, les tests proprement dits ne comportent pour ainsi dire aucun risque. Les résultats des tests, par contre, présentent un certain risque lié au phénomène des faux résultats. Les « faux positifs » sont une source de détresse et donnent lieu à l'administration de traitements inutiles. Les « faux négatifs » font naître un sentiment de sécurité qui peut mener à l'adoption de comportements à risques élevés.

L'efficacité des tests génétiques de détection des MDT est discutable, ce qui tient en grande partie, mais pas uniquement, à la commercialisation de ces tests. Le Task Force for Genetic Testing des États-Unis craint que « les tests génétiques destinés à prévoir le risque d'apparition ultérieure de maladies chez des sujets apparemment bien portants ne soient commercialisés avant que des données suffisantes sur la sensibilité et la valeur prédictive positive des tests ne soient recueillies »[106]. (*trad. libre*) Il a établi des critères visant à garantir la validité clinique de ces tests et recommandé que des protocoles en la matière soient approuvés par des comités d'examen internes.

Il est important de signaler un autre facteur qui a trait à l'efficacité de la détection génétique des MDT, à savoir les probabilités de faux résultats. Le phénomène des faux positifs et des faux négatifs a déjà été évoqué. À cela s'ajoute la possibilité très réelle d'une interprétation erronée de données difficiles à intégrer en raison de leur évolution trop rapide, ce qui restreint sensiblement l'utilité des tests.

> La relative facilité d'accès aux renseignements sur les séquences de l'ADN, alors que les connaissances nécessaires à leur interprétation exacte font défaut, pose de sérieux problèmes. C'est ce que l'on peut observer à l'égard des gènes BRCA1 et BRCA2, considérés comme responsables du cancer du sein. Ces deux séquences de l'ADN ont été associées à une susceptibilité accrue au cancer du sein ou de l'ovaire. Jusqu'ici, on a identifié plus de 100 variantes du BRCA1 et plusieurs variantes du BRCA2. Or, l'association avec la croissance tumorale n'a été démontrée que dans le cas de certaines variantes [...] On doit donc se demander dans quelle mesure les tests prédictifs actuellement mis au point à partir des variantes du BRCA1 sont valables pour la plupart des femmes[107]. (*trad. libre*)

Des questions analogues se posent au sujet de la maladie d'Alzheimer[108], d'autres formes de cancer et des maladies cardiovasculaires[109]. La plupart des gouvernements et des organismes consultatifs sont très conscients de ces difficultés et des facteurs de risque liés à la détection génétique des MDT. Il existe cependant des tiraillements entre les entreprises qui cherchent à commercialiser les tests génétiques de détection des MDT le plus rapidement possible, et les organisations et individus qui font des mises en garde à ce sujet. Plusieurs politiques découlent de cette situation[110].

La détection génétique des MDT a le grand avantage de mettre un terme à l'incertitude. Que les résultats soient positifs ou négatifs, l'incertitude, et l'anxiété qui en découle, diminuent. Bien sûr, les tests présentent des avantages et sont justifiés dans la mesure où il existe des traitements susceptibles de prévenir la maladie ou d'en retarder l'apparition. De plus, ils aident la personne à

prendre des décisions concernant la procréation. Bien que le nombre de personnes qui développeront une MDT représente un faible pourcentage de l'ensemble de la population, « dans les sociétés prospères, ces maladies sont responsables d'une proportion considérable de décès et de problèmes de santé graves dans la population d'âge moyen, et touchent dans bien des cas des personnes ayant de lourdes responsabilités professionnelles et familiales »[111]. (*trad. libre*) Le coût des tests génétiques est justifié lorsqu'il est possible de traiter la maladie ou, du moins, d'en retarder l'apparition. Toutefois, il n'existe pour l'instant pas de traitement pour un grand nombre de ces maladies. En l'absence de traitement connu, la détection des MDT est-elle malgré tout justifiée?

Les considérations financières jouent un rôle important dans les tests génétiques de détection des MDT. En effet, ces tests peuvent être assez coûteux, compte tenu surtout du counselling et du suivi qu'ils impliquent. Toutefois, « le coût des tests génétiques et de l'intervention prophylactique est minime en comparaison du coût entraîné par le traitement ultérieur de ces maladies »[112]. (*trad. libre*) Le coût des soins de santé et les ressources limitées sont des facteurs importants qui déterminent la façon dont la question des tests génétiques de détection des MDT est abordée dans les politiques publiques. L'évolution de cette situation au cours des années à venir dépendra de l'efficacité du grand nombre de tests génétiques qui font actuellement l'objet de recherches.

Échelle de valeurs

Les valeurs déterminent l'ordre du bien qu'est l'organisation, et qui fait partie intégrante de la vie en société. Même si la notion de valeur est abstraite, elle est, en fait, éminemment concrète. La « valeur », c'est ce qui est visé lorsqu'on se demande : « Est-ce que c'est bon? » ou « Est-ce la bonne chose à faire? » ou encore « Comment le Canada doit-il réagir face à l'évolution rapide et à la disponibilité des tests génétiques de détection des MDT? » Un auteur décrit la valeur comme « un idéal, une expérience ou une situation que recherchent les personnes, les organismes et les collectivités »[113]. (*trad. libre*) Ici, on fait valoir l'aspect multidimensionnel des valeurs. Celles-ci se manifestent à divers niveaux. Les gens répondent à des valeurs selon une échelle de préférence. Les organismes et les collectivités sont des groupements de personnes qui répondent collectivement à des situations concrètes en utilisant une échelle de préférence. Les valeurs sont organisées selon une hiérarchie qui va de la satisfaction immédiate au dépassement de soi, condition qui règle les rapports entre les gens. On dénombre cinq types de valeurs :

1. Les valeurs vitales sont les valeurs les plus fondamentales. C'est à ce niveau que les gens se préoccupent de la survivance. C'est donc à ce niveau que les valeurs réagissent au besoin de rester en vie et en santé.

2. Les valeurs sociales vont au-delà de la survivance. Elles naissent du désir de mettre notre univers en ordre. Ainsi, les valeurs sociales façonnent l'ordre social, politique et économique, et l'infrastructure de la société. Elles touchent donc non seulement la survivance des individus mais celle de la société tout entière.

3. Les valeurs culturelles transcendent les valeurs sociales en ce sens qu'elles se préoccupent non seulement de la survivance ou de la mise en ordre de la vie, mais du

sens même de la vie. Celui-ci oriente notre vie. Les valeurs culturelles forment la toile de fond où l'on découvre, exprime, confirme, critique, corrige, développe et améliore ce sens de la vie.

4. Les valeurs personnelles se concentrent dans l'individu et sont à l'origine des valeurs d'une collectivité. À ce niveau, les valeurs portent sur l'intégrité personnelle : privilèges, prévenance, intelligence, équilibre et responsabilité. Les valeurs personnelles se rapportent à la capacité des individus à se dépasser eux-mêmes et à laisser leur marque. La réflexion éthique sur des sujets comme les tests génétiques de détection des MDT porte justement sur la capacité de l'être à vivre dans son univers et d'en parler. Nous ne sommes pas des nomades qui vivent dans l'isolement. Nous sommes engagés dans notre univers et ce sont précisément les valeurs personnelles qui facilitent cet engagement. Elles nous permettent de prendre conscience de nos motivations et de nos principes, et de favoriser cette prise de conscience chez les autres.

5. Les valeurs ultimes sont au coeur de tout questionnement humain même si elles sont rarements exprimées. Lorsqu'une personne fait face à une situation extrême comme la maladie ou la santé future, ces valeurs ultimes trouvent leur expression dans le sens et la valeur ultimes de la vie. La tendance chez les gens à trouver du sens au-delà du quotidien, surtout dans des moments extrêmement éprouvants, en est la preuve[114].

Le facteur le plus fondamental qui oriente l'élaboration de politiques relatives à la détection génétique des MDT est sans doute la santé. Les répercussions et l'importance de la détection des MDT découlent directement de la valeur la plus essentielle et vitale de l'existence humaine, la santé. Les tests génétiques de détection des MDT ont pour objectif immédiat de déterminer si un individu sera atteint, tard dans sa vie, d'une maladie grave et potentiellement mortelle. Pourtant, ce qui sous-tend cet objectif, c'est la valeur vitale de la santé. L'intensité des réactions à la crise que traverse actuellement le système de santé du Canada est directement liée à la valeur fondamentale et vitale qu'est la santé. Ainsi, la santé de l'homme est un facteur déterminant qui influe directement sur l'élaboration de politiques.

Les valeurs sociales qui influencent l'élaboration de politiques sont plus complexes. Le système de santé joue un rôle fondamental dans le maintien de l'ordre social de toute société. L'ordre social repose sur la santé et le bien-être des individus et le risque de maladie vient le saper. L'exemple de la maladie d'Alzheimer est à cet égard particulièrement éloquent: au-delà de 200 000 Canadiens de plus de 65 ans en sont atteints[115]. Dans un contexte de vieillissement démographique, les maladies à déclenchement tardif, comme la maladie d'Alzheimer, menacent l'ordre social. Le vif intérêt suscité par l'existence et l'évolution des tests génétiques de détection des MDT découle directement de cette valeur très concrète et fondamentale.

S'il existe un lien direct entre les soins de santé et le maintien de l'ordre social par la protection du bien-être des membres d'une société, il en va de même pour le lien entre l'infrastructure d'un ordre social et la santé *économique* d'une société. La déclaration faite par les États-Unis et la Grande-Bretagne, le 14 mars 2000, selon laquelle l'information produite par

les scientifiques qui cherchent à décoder le génome humain devrait être accessible gratuitement à tous les chercheurs, a entraîné une chute marquée de la valeur des actions dans le domaine de la biotechnologie. De l'avis des observateurs du *Philadelphia Inquirer*, le geste apparemment altruiste des gouvernements américains et britanniques visait davantage à promouvoir la coopération entre les secteurs public et privé dans le cadre du Projet du génome humain qu'à rendre l'information accessible à tous. Les National Institutes of Health détiennent eux-mêmes quelques douzaines de brevets relatifs aux gènes humains et aux séquences de gènes. Au même titre que la santé des citoyens, le bien-être économique de l'ordre social est un autre facteur qui a une incidence sur les politiques concernant la détection génétique des MDT. Indépendamment des considérations liées à la sûreté et à la fiabilité des tests génétiques, il est maintenant possible de commercialiser les tests génétiques de détection des MDT en Amérique du Nord et en Europe. Les entreprises qui sont le moteur de cette activité ont tout intérêt à ce que l'ordre social soit maintenu.

Les valeurs culturelles nous renvoient à la complexité des notions qui déterminent et orientent nos vies. Elles nous rappellent la pluralité de l'existence humaine. C'est à ce niveau que l'on peut observer les facteurs fondamentalement humains qui influencent les politiques relatives à la détection génétique des MDT. C'est aussi à ce niveau, et c'est sans doute normal, que l'on observe d'importantes contradictions entre les différentes valeurs. L'autonomie et l'autodétermination sont deux valeurs estimées en Amérique du Nord et en Europe occidentale, d'où l'importance des notions de respect de la vie privée[116], de confidentialité[117] et de consentement éclairé[118] au regard de la détection génétique. Le Canada, les États-Unis et les pays européens accordent presque tous une importance absolue aux principes de la confidentialité et du consentement éclairé. Ces deux facteurs ont un effet déterminant sur les politiques. Certains pays ont déjà adopté des mesures législatives concernant l'accès à l'information génétique[119]. L'importance du counselling et du consentement *éclairé* est soulignée dans toutes les recommandations et les études d'envergure internationale et nationale[120]. Autonomie et autodétermination sont des valeurs culturelles; elles confèrent un sens à la vie d'un individu. Elles sont à la base de notre vision du monde et c'est à la lumière de ces valeurs que nous déterminons ce qui est acceptable.

La non-discrimination est une notion tout aussi importante. La tolérance de la différence ou de l'altérité est très valorisée en Europe et au Canada, et peut-être un peu moins aux États-Unis. C'est surtout le cas, comme on l'a souligné, à l'égard de l'emploi et des assurances. L'ostracisme qui frappe les personnes ayant obtenu un résultat positif à un test de détection des MDT est une autre considération également importante. Les personnes « qui ne sont pas encore malades » ou « à risque » nous amènent à nous interroger sur les connotations culturelles des concepts de « normalité » et d'« anormalité »[121]. En Amérique du Nord et en Europe, on observe, d'une part, une volonté généralisée de combattre l'ostracisme et, d'autre part, une attirance vers la généticisation, soit la tendance à ramener les différences entre les individus à leur code d'ADN, la plupart des affections, des comportements et des différences physiologiques étant attribués, du moins en partie, au bagage génétique. Cette nouvelle tendance compromet la notion de différence dans la population, comme peuvent en témoigner les personnes aux prises avec des difficultés physiques ou mentales.

Au début de 1995, un débat public sur la question a eu lieu aux Pays-Bas. Il a réuni aussi bien des experts que des profanes, des représentants de groupes de parents et de patients et/ou d'associations de personnes handicapées. La déclaration finale faisait allusion à l'importance du libre choix, à la non-directivité du counselling et au problème de la non-assurabilité. « La déclaration met aussi en évidence l'importance du soutien psychosocial et de l'éducation de la population et des professionnels en génétique, et souligne que la volonté de limiter les coûts des soins de santé ne devrait pas amener la société à favoriser l'avortement sélectif[122]. » (*trad. libre*) Lors d'une autre réunion de patients, de parents et de personnes handicapées, tenue en janvier 1995, les participants se sont montrés très inquiets « à l'idée que le dépistage génétique puisse renforcer les préjugés à l'égard de la maladie et de la vie des personnes handicapées, ce qui accentuerait l'ostracisme et la discrimination ». Ils craignaient qu'une telle situation ne les empêche de s'intégrer à la société. Hoedemaekers s'est penché sur la possibilité de restreindre « le recours aux techniques diagnostiques prénatales de manière à éviter qu'il n'entraîne de conséquences indésirables pour les personnes handicapées ». L'auteur conclut que « l'individu ne doit pas renoncer à sa liberté de faire des choix moraux ... »[123]. (*trad. libre*)

Les Pays-Bas attachent énormément de prix au respect de la vie privée. (Ceci se reflète dans toutes les politiques formulées en Europe et en Amérique du Nord.) Les recommandations qui émanent du débat public évoqué plus haut rendent compte de l'importance accordée à cette question ainsi qu'à la promotion d'un climat social qui favorise l'acceptation et le respect des personnes handicapées.

La situation de la discrimination et de l'ostracisme observée aux Pays-Bas fait apparaître une importante source de tiraillement dans les discussions menant à l'élaboration de politiques en matière de détection génétique des MDT, tant en Amérique du Nord qu'en Europe. L'attrait exercé par la généticisation amène graduellement l'Amérique du Nord et l'Europe à faire appel aux technologies génétiques dans la gestion des soins de santé. Lorsqu'on examine les sujets de préoccupation et les politiques formulés par les groupes d'étude et de travail, ce tiraillement ressort de manière constante, même s'il n'est pas souvent reconnu[124].

Ce tiraillement montre bien les limites des valeurs culturelles. La solution au problème ne viendra pas du champ des valeurs culturelles, mais d'un ordre supérieur de l'échelle des valeurs. Nous ne tenterons pas ici de régler la question, ce qui déborderait le cadre de ce rapport. Par contre, nous tenons à souligner qu'il s'agit là d'un élément capital à prendre en considération si l'on veut comprendre et évaluer les divers facteurs liés à la détection génétique des MDT qui ont une incidence sur les politiques et qui, dans certains cas, mènent à l'adoption de lois en Amérique du Nord et en Europe.

Comme nous l'avons fait remarquer, un des moyens très efficaces de mieux faire prendre conscience des tensions qui existent entre des valeurs antagonistes consiste à les classer selon un ordre de préférence. On constate ainsi que les valeurs vitales et sociales sont extrêmement importantes, mais qu'il ne s'agit pas de valeurs profondément humanisantes sur lesquelles reposent les collectivités humaines. Les valeurs culturelles, par contre, sont passablement humanisantes. Toutefois, elles appellent l'individu à faire preuve d'une intégrité accrue dans la recherche de solutions originales à des problèmes qui découlent des préoccupations des gens. La

détection génétique des MDT soulève des questions fondamentales au sujet du respect de la vie privée, de la confidentialité, de la discrimination et du consentement éclairé.

En 1997, le Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé (CCNE) a publié un rapport intitulé *Avis, recommandations et rapport du Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, Génétique et médecine : de la prédiction à la prévention*. Le document met en lumière le passage des valeurs culturelles aux valeurs personnelles et religieuses. Un passage assez long tiré de ce document nous donne un aperçu de la situation. Si la génétique a connu une histoire très tumultueuse :

> C'est que son objet même la situe au coeur d'un des questionnements constitutifs de la personne humaine : d'où viens-je? qui suis-je? que vais-je transmettre à mes descendants? en quoi suis-je tout à la fois semblable aux autres personnes et différent d'elles? Cela explique que la science génétique ait eu et puisse avoir plus de répercussions individuelles, politiques et sociales qu'aucune autre science. Aujourd'hui, les progrès de la recherche en génétique humaine permettent d'entrevoir le jour prochain où tous les gènes humains, au nombre d'environ 100 000, auront été identifiés, localisés sur les chromosomes, et où leurs fonctions, au moins leur implication dans les maladies génétiques, seront presque entièrement comprises. Et le mythe du gène, support du programme de la vie, est tel que cela conduit à l'illusion qu'une connaissance parfaite du génome d'un individu donnerait accès à la réalité et au destin de cette personne. C'est cette image à laquelle renvoie une métaphore comme celle du grand livre de la vie dont il suffirait de connaître l'alphabet et la syntaxe pour parvenir à l'essence de l'être. Or, une telle conception est scientifiquement inacceptable et éthiquement dangereuse[125].

Le document analyse les profondes répercussions de la génétique sur la société, qu'il rattache au principe de base des tests génétiques de détection des MDT, soit de prévoir l'apparition de certaines maladies avant l'apparition de leurs symptômes. « Mais de grandes incertitudes existent sur la valeur des prévisions, sur la possibilité réelle d'empêcher ces maladies et sur le bénéfice pour l'individu et la société de cette forme de prévention[126].» Il va sans dire que l'idée d'empêcher ou de retarder l'apparition des maladies représente *a priori* un intérêt qui n'est nullement mis en doute. Toutefois, le document du CCNE pousse très loin la réflexion en posant la question « de la destinée et de la liberté confrontées à la connaissance des prédispositions génétiques »[127]. Il met en évidence la tension qui existe entre l'importance de la connaissance de la maladie (surtout lorsqu'il est possible de retarder son apparition, voire de la traiter) et la certitude de l'apparition d'une maladie incurable. Même si le fait de savoir ce que l'avenir nous réserve et de pouvoir prévoir l'avenir avec une certaine certitude comporte des avantages, les répercussions à un niveau existentiel, plus profond, sont énormes.

> Il n'empêche que l'on ne peut manquer de s'interroger sur la signification réelle de l'exercice de sa liberté par une personne à laquelle ses prédispositions génétiques ne laissent que le choix entre une existence parfois terriblement contrainte ou des mutilations à visée préventive, et le

> risque d'une maladie incurable. Une autre dimension individuelle du destin génétique dévoilé est qu'il équivaut parfois, en cas de transmission d'une maladie grave, à une malédiction sur le lignage, les parents étant coupables d'avoir transmis le mauvais gène à leurs enfants, à leur tour atteints par le sentiment de culpabilité de pouvoir le transmettre à leur descendance[128].

Les recommandations formulées en réponse à ces questionnements concernent le respect de l'individu, l'importance pour la personne qui se soumet à un test de détection de MDT de savoir parfaitement ce qu'elle fait, l'idée de restreindre les tests à des fins strictement médicales, d'offrir du soutien comme du counselling pour atténuer les répercussions psychologiques des tests, et de respecter le droit à la confidentialité de l'information médicale (même par rapport aux membres de la famille de la personne concernée), les précautions à prendre à l'égard du stockage électronique de l'information, l'interdiction d'utiliser les résultats à des fins autres que médicales, la façon dont les médias communiquent l'information à la population, qui peut créer de faux espoirs, le risque que les intérêts commerciaux compromettent la véracité et l'indépendance de l'information génétique[129]. Le lien entre la recommandation finale et les préoccupations fondamentales du CCNE est particulièrement évident :

> Les tests génétiques apportent des informations sur l'identité des personnes et soulignent leur diversité qui contribue à la richesse de l'humanité. L'utilisation de ces informations à des fins de sélection ou de discrimination dans la vie sociale et économique, que ce soit dans le domaine des politiques de santé, de l'emploi ou des systèmes d'assurance, conduirait à franchir une étape d'une extrême gravité vers la mise en cause des principes d'égalité en droits et en dignité, et de solidarité entre tous les êtres humains, sur lesquels repose notre société. Le CCNE insiste sur la nécessité de respecter ces principes de la personne, quelle que soit la finalité de l'utilisation des tests génétiques. Il y va des droits de l'homme[130].

Le respect des droits de la personne et de la dignité humaine est le critère suprême en Europe et en Amérique du Nord lorsqu'il s'agit de prendre des décisions éthiques et sociales au sujet de la détection génétique des MDT. Les énoncés de principe internationaux et nationaux au sujet de la technologie et des tests génétiques font constamment allusion, directement ou indirectement, à la Déclaration universelle des droits de l'homme[131].

Conclusion

L'expression « personnes qui ne sont pas encore malades » désigne une nouvelle catégorie sociale d'individus qui tient à un test génétique qui repère une anomalie dans un gène et permet de prévoir que ces personnes souffriront tôt ou tard d'une maladie héréditaire donnée. Toute réflexion sur les tests génétiques de détection des MDT fait surgir une multitude de questions. Nous avons cherché ici à pousser plus loin la réflexion sur ces sujets. Ainsi, la question a été abordée de trois points de vue différents. D'abord, nous avons tenté de situer le débat dans le contexte plus vaste de la technologie génétique. Ensuite, nous nous sommes penchés sur les grands enjeux que soulève la détection génétique des MDT. Enfin, nous nous sommes intéressés aux facteurs sous-jacents qui dictent l'élaboration et la mise en oeuvre des politiques. Étant donné la complexité de chacun des aspects de ce sujet éminemment délicat, il ne s'agit là, bien entendu, que d'une amorce de réflexion.

Bibliographie annotée

La bibliographie est divisée en trois sections :

1. La **première section** regroupe les publications qui fournissent des *outils pour évaluer* les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif sous divers rapports (p. ex., éthique, social). Elle aide à établir un cadre de travail pour l'analyse de l'éventail de tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif. Elle facilite la détermination des facteurs sous-jacents qui influent sur les questions d'élaboration des politiques et les enjeux stratégiques. De plus, elle permet d'évaluer plus facilement les tests génétiques prévus pour ce type de maladies en apportant une perspective à long terme.

2. La **deuxième section** comprend les publications qui traitent *plus généralement* de la technologie génétique. Les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif entrent dans cette catégorie. Les publications générales nous amènent à mieux comprendre les problèmes liés aux techniques génétiques et l'apport de ces dernières. Elles facilitent la détermination des facteurs qui influent sur l'élaboration de politiques dans le domaine de la technologie génétique en général et des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif en particulier.

3. La **troisième section** réunit les publications qui *portent particulièrement* sur les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif. Ces publications traitent des facteurs éthiques, sociaux, financiers, psychologiques et autres qui influent sur l'élaboration de politiques relatives aux tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif en Amérique du Nord et en Europe.

Respectant l'objectif premier du projet, ces trois sections fournissent des renseignements utiles et présentent des points de vue importants grâce à l'analyse et à la synthèse des publications actuelles portant sur les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif.

Bibliographie générale

Durand, Guy. *Introduction générale à la bioéthique*, Fides et Cerf, 1999.

Introduction à la bioéthique qui reflète le point de vue des Francophones. Porte sur des questions sous-jacentes importantes qui ont des répercussions sur les techniques génétiques en général et les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif en particulier.

Jonas, Hans. *Imperative of Responsibility: In Search of an Ethics for the Technological Age*, Chicago, University of Chicago Press, 1984.

L'auteur étudie l'importance de la responsabilité à l'égard de l'avenir à une époque axée sur la technologie. Il propose une éthique fondée sur la prudence face aux préjudices que la technologie pourrait causer aux générations à venir.

Lenoir, Noëlle, et Bertrand Mathieu. *Les normes internationales de la bioéthique*, Presses Universitaires de France, 1998.

Ouvrage qui examine la relation entre l'éthique et le droit dans un contexte international et qui traite des règlements juridiques internationaux en matière de bioéthique.

Lonergan, Bernard J.F. Insight: *A Study of Human Understanding*, 3e éd., New York, Philosophical Library, 1970.

Étude approfondie de la façon dont les gens vivent, comprennent et prennent des décisions. L'auteur énumère les conditions ou les scénarios qui s'accompagnent d'un progrès ou d'un déclin. Il propose une échelle de valeurs à partir de laquelle on peut évaluer les questions comme les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif.

Marange, Valérie. *La bioéthique : la science contre la civilisation?*, Le Monde et Marabout, 1998.

L'auteure traite des risques associés à l'évolution permanente et protéiforme des connaissances. Elle se demande si l'éthique a le droit de freiner la quête de connaissances.

Melchin, Kenneth R. « Les défis des sciences humaines pour l'intelligence de la foi », dans Jacques Croteau, dir., *Défis présents et à venir de l'université catholique* et *Present and Future Challenges Facing Catholic Universities*, p. 123-138, Ottawa, Université Saint-Paul, 1990.

Article qui traite du lien entre la technologie et la signification humaine.

Nelkin, D., et L. Tancredi. *Dangerous Diagnostics. The Social Power of Biological Information*, New York, Basic Books, 1989.

Étude de l'ubiquité des tests diagnostiques et de la possibilité qu'ils offrent aux institutions de classer les individus, de les catégoriser, voire de les contrôler. Les auteurs explorent les répercussions éthiques, sociales et juridiques des techniques de

pointe qui peuvent entraîner de nouvelles formes de discrimination au nom de la standardisation et de l'objectivité. Ils nous mettent en garde contre la création d'une sous-classe jugée non employable, non formable ni assurable à cause de ces tests diagnostiques.

Saint-Arnaud, Jocelyne. *Enjeux éthiques et technologies biomédicales*, Montréal, Presses de l'Université de Montréal, 1999.

Les progrès récents des techniques biomédicales ont considérablement modifié les répercussions de la pratique clinique et le prix des décisions. Dans un contexte où les frontières de l'éthique sont toujours un peu floues, l'établissement de points de repère solides s'impose. L'auteure soutient que le cadre d'une réglementation englobe aussi les nouvelles possibilités techniques et les principes qui requièrent un minimum de supervision.

Schrecker, Ted, et Margaret A. Somerville. *Making Ethically Acceptable Policy Decisions: Challenges Facing the Federal Government*, London (Ontario), Ted Schrecker Research and Consulting, 1997.

Ce rapport traite des efforts du Groupe de travail interministériel sur la Stratégie nationale en matière de biotechnologie en vue de clarifier ce qu'il entend par une mesure, une pratique ou une politique acceptable sur le plan éthique. Il examine également comment le gouvernement fédéral devrait réagir dans les situations où la réponse n'est pas claire ou lorsqu'il existe des divergences considérables concernant la réponse qui convient.

Tribe, Laurence H. « Technology Assessment and the Fourth Discontinuity: The Limits of Instrumental Rationality », *Southern California Law Review*, vol. 46, 1973, p. 617-660.

L'auteur explore une façon d'évaluer la technologie en considérant les techniques comme une partie de soi plutôt que comme de simples outils ou machines. Il souligne l'importance d'enrichir l'analyse instrumentale des politiques concernant la technologie en considérant la technologie comme un élément constitutif.

Technologie génétique

Altman, Scott. « (Com)modifying Experience », *Southern California Law Review*, vol. 65, 1991, p. 293-340.

Cet article repose surtout sur l'argument que les techniques modifient les sensibilités et les attitudes. Bien que l'altération de la sensibilité puisse nous amener à poser des actes préjudiciables, l'auteur soutient que la modification des attitudes et des expériences est elle-même préjudiciable. Il nous met en garde contre la prétention généralisée que la technologie modifiera l'expérience de tout un chacun. Il devient difficile de prendre des décisions importantes en se souciant de préserver les sensibilités.

Andrews, L.B., et coll., et Committee on Assessing Genetic Risks. *Assessing Genetic Risks: Implications for Health and Social Policy*, Washington, National Academy Press, 1994.

Rapport du Committee on Assessing Genetic Risks de l'Institute of Medicine. Ce comité comprend des spécialistes de la recherche fondamentale, des généticiens médicaux, des conseillers en génétique, des experts en droit et en éthique, et des dirigeants de sociétés d'assurances. Il a été chargé de discuter de certaines questions morales et éthiques entourant les tests génétiques. Plusieurs recommandations stratégiques sont formulées dans la publication.

Angier, Natalie. « Great 15-year Project to Decipher Genes Stirs Opposition », *The New York Times*, 5 juin 1990. Disponible à l'adresse <http://search.nytimes.com/>.

L'auteure discute des critiques formulées à l'égard du Projet du génome humain et de l'opposition suscitée par ce projet.

Annas, George J., et Sherman Elias, dir. *Gene Mapping: Using Law and Ethics as Guides?*, New York, Oxford University Press, 1992.

Ouvrage qui comprend 17 chapitres rédigés par des auteurs américains et portant sur l'impact éthique, juridique et social du Projet du génome humain. Il définit bon nombre des questions éthiques, juridiques et sociales et établit une liste de priorités pour les États-Unis.

Appleyard, Bryan. *Brave New Worlds: Staying Human in the Genetic Future*, New York, Viking Press, 1998.

Critique conviviale de la technologie génétique. L'auteur traite des conséquences positives et négatives potentielles. Il fournit des renseignements très élémentaires sur les questions éthiques et sociales entourant la technologie génétique.

Baker, Robert. « A Theory of International Bioethics: Multiculturalism, Postmodernism, and the Bankruptcy of Fundamentalism », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 8, n° 3, 1998, p. 201-231.

Baker, Robert. « A Theory of International Bioethics: The Negotiable and the Non-Negotiable », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 8, n° 3, 1998, p. 233-273.

Dans ces deux articles, l'auteur analyse les motifs qui justifient l'adoption de codes bioéthiques internationaux. Existe-t-il certains principes moraux « de base » ou «fondamentaux » qui sont universellement reconnus dans toutes les cultures et à toutes les époques? Le premier article évalue les difficultés que présentent le multiculturalisme et le post-modernisme pour le fondamentalisme et conclut que ces difficultés rendent cette position philosophiquement intenable, sapant ainsi les fondements de la bioéthique internationale. Le deuxième article offre un autre modèle - un modèle d'ordre moral négocié - comme justification viable de la bioéthique internationale et des jugements moraux applicables à toutes les cultures et à toutes les époques.

Bankowski, Z., et A.M. Capron, dir. *Genetics, Ethics and Human Values: Human Genome Mapping, Genetic Screening and Gene Therapy: Proceedings of the XXIVth CIOMS Conference*, Tokyo and Inuyama City, Japan, 22-27 July 1990, Genève, CIOMS, 1990.

Conférence organisée sous les auspices du Science Council of Japan et coparrainée par l'Organisation mondiale de la santé et l'Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture.

Bertin, Joan E., et Mary S. Henifin. « Science, Law, and the Search for Truth in the Courtroom: Lessons from Daubert v. Merrell Dow », *The Journal of Law, Medicine and Ethics*, vol. 22, n° 1, 1994, p. 6-20.

L'article porte sur la relation entre la science et le droit. Il aborde le problème de la résolution des questions comportant une incertitude scientifique devant les tribunaux. Il laisse entendre que le droit peut jouer son rôle traditionnel d'établissement des normes de comportement même en l'absence d'une information complète.

Biesecker, Barbara Bowles. « Future Directions in Genetic Counseling: Practical and Ethical Considerations », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 8, n° 2, 1998, p. 145-160.

Comme les tests génétiques sont de plus en plus utilisés, l'auteure considère qu'il pourrait y avoir lieu de modifier certains principes éthiques sur lesquels se base actuellement le counselling génétique afin de répondre aux besoins nouveaux des clients et de la société.

Boyle, P.J. « Shaping Priorities in Genetic Medicine », *Hastings Center Report*, vol. 25, n° 3, 1995, p. 2-11.

L'auteur examine si la société devrait faciliter l'accès à la totalité ou à une partie seulement des techniques génétiques possibles et existantes.

British Medical Association. *Human Genetics: Choice and Responsibility*, Oxford, Oxford University Press, 1998.

Cet ouvrage évalue les questions éthiques, juridiques et professionnelles soulevées par la génétique humaine dans la pratique clinique. La possibilité de conflit entre les décisions des individus et leurs responsabilités morales face à autrui est également examinée.

Brock, Dan W. « The Human Genome Project and Human Identity », *Houston Law Review*, vol. 29, 1992, p. 7-22.

L'auteur traite des effets qu'aura probablement le Projet du génome humain sur notre vision des personnes et sur le sentiment d'identité des individus, ainsi que de ses répercussions sur le droit.

Caplan, A.L. « The Concepts of Health and Disease », dans R. Veatch, dir., *Medical Ethics*, Boston, Jones and Bartlett, 1989, p. 49-63.

Caplan, A.L. « If Gene Therapy Is the Cure, What Is the Disease? », dans G.J. Annas et S. Elias, dir., *Gene Mapping: Using Law and Ethics as Guides?*, New York, Oxford University Press, 1992, p. 128-141.

Les deux articles de Caplan portent sur le caractère subjectif de la définition de la santé et de la maladie, et sur les influences politiques et sociales qui interviennent dans ces domaines.

Caulfield, Timothy A. « The Practice of Human Genetics: Emerging Areas of Consensus? », *Health Law Journal*, vol 3, 1995, p. 307-320.

S'inspirant des conclusions d'un projet de recherche canadien d'une durée de trois ans sur les normes professionnelles régissant la pratique de la génétique humaine, l'article passe en revue les nouvelles normes professionnelles régissant la pratique de la génétique humaine et les problèmes potentiels entourant ces normes.

Caulfield, Timothy A. *La commercialisation de la génétique humaine : analyse des questions pertinentes au consommateur canadien*, document préparé pour Industrie Canada, Bureau de la consommation, 1997.

L'auteur aborde les nombreux problèmes associés à la commercialisation de la génétique humaine, surtout du point de vue du consommateur canadien, et passe en revue les publications, les commentaires, les énoncés de principes et les législations pertinentes qui portent sur ces questions.

Centers for Disease Control. *Translating Advances in Human Genetics into Public Health Action: A Strategic Plan*, Atlanta, Centers for Disease Control and Prevention, le 1er octobre 1997. Disponible à l'adresse <http://www.cdc.gov/genetics/publications/strategic.htm>.

Le document traite de la façon d'utiliser les connaissances apportées par la recherche en génétique pour promouvoir la santé et prévenir la maladie et l'invalidité.

CIBA Foundation Symposium 149. *Human Genetic Information: Science, Law and Ethics*, Amsterdam, Elsevier North Holland, 1990.

Série d'essais présentés lors d'un symposium de la Fondation CIBA.

Conseil de l'Europe. « Convention pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine : Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, 7,3 (1997) : 277-90.

Adoptée le 19 novembre 1996 et signée lors de la cérémonie organisée en Espagne le 4 avril 1997.

Cook-Deegan, Robert. *The Gene Wars: Science, Politics, and the Human Genome*, New York, Norton, 1995.

Ouvrage sur les aspects politiques du Projet du génome humain qui nous donne un aperçu du projet non seulement du point de vue scientifique mais également du point de vue de l'élaboration des politiques gouvernementales.

Cranor, Carl F., dir. *Are Genes Us?: The Social Consequences of the New Genetics*, New Brunswick (N.J.), Rutgers University Press, 1994.

Onze essais portant sur les conséquences de la génétique sur les plans juridique, social et politique.

Cutter, Mary Ann G., et coll. *Mapping and Sequencing the Human Genome: Science, Ethics, and Public Policy*, Colorado Springs (Colorado), BSCS et The American Medical Association, 1992.

Les auteurs examinent les questions scientifiques, éthiques et de politique publique entourant le Projet du génome humain.

Davis, Joel. *Mapping the Code: The Human Genome Project and the Choices of Modern Science*, New York, John Wiley & Sons, 1990.

L'auteur expose les enjeux moraux du débat et fait état de leur incidence sur la communauté scientifique.

Dommel, F. William Jr., et Duane Alexander. « The Convention on Human Rights and Biomedicine of the Council of Europe », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 7, n° 3, 1997, p. 259-276.

Cet article décrit le contexte et les dispositions générales de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine; qui est le premier traité international axé sur la bioéthique. Il compare également les exigences de cette convention avec celles prévues dans la réglementation fédérale américaine régissant la recherche sur les sujets humains.

Dreyfuss, Rochelle Cooper, et Dorothy Nelkin. « The Jurisprudence of Genetics », *Vanderbilt Law Review*, vol. 45, n° 2, 1992, p. 313-348.

Cet article porte sur les répercussions de la recherche génétique sur les concepts juridiques traditionnels, en particulier l'impact de la recherche génétique sur les principes fondamentaux sur lesquels se fondent les normes actuelles. Les législateurs sont obligés de revoir les règles de droit qui régissent les relations entre les personnes, et entre les individus et la collectivité dans son ensemble.

Drlica, Karl A. *Double-Edged Sword.- The Promises and Risks of the Genetic Revolution*, Reading (Mass.), Helix/Addison Wesley, 1994.

Cet ouvrage explore les aspects positifs et négatifs de la génétique moderne. Il traite de ce que les dernières découvertes impliquent pour les personnes qui souffrent d'une maladie génétique de même que pour celles qui veulent subir des tests génétiques pour améliorer leur vie.

Eisenberg, Rebecca. « Patents: Help or Hindrance to Technology Transfer », dans Frederick B. Rudolph et Larry V. McIntyre, dir., *Biotechnology*, Washington, Joseph Henry, 1996, p. 161-174.

L 'auteure détermine si le fait de permettre de breveter le matériel génétique humain entravera ou favorisera le progrès scientifique.

Espey, Jennifer, et coll. *Socialethical Implications of Biotechnology*. A report sponsored by the Department of Western Economic Diversification, Envision Research, 1997.

Ce rapport traite des répercussions sociales de la biologie afin de faciliter le développement de l'industrie de la biotechnologie. Il clarifie l'évolution du débat politique, analyse les perspectives sociales et éthiques divergentes de la biotechnologie et discute des pressions concurrentielles qui s'exercent sur le gouvernement pour qu'il règle les questions socio-éthiques. La biotechnologie offre l'occasion de discuter publiquement de la façon dont notre société se développera. Ce n'est pas l'aspect scientifique de la biotechnologie qui suscite des questions, mais plutôt la manière dont certaines applications de la biotechnologie affecteront notre vie.

Fisher, Lawrence M. « Profits and Ethics Clash in Research on Genetic Coding », *The New York Times*, 30 janvier 1994. Disponible à l'adresse <http://verify.nytimes.com/library/national/science/013094sci-genome.html>.

L'auteur aborde les tensions qui règnent dans le monde scientifique en ce qui a trait à l'utilisation à des fins lucratives de l 'information tirée du Projet du génome humain.

Fisher, Lawrence M. « The Race to Cash In on the Genetic Code », *The New York Times*, 29 août 1999. Disponible à l'adresse <http://verify.nytimes.com/library/financial/sunday/082999invest-genomics.html>.

Cet article traite des retombées financières possibles du Projet du génome humain et de toute la dynamique entourant les efforts des intervenants et des investisseurs en vue de profiter de ces retombées.

Fletcher, John C., et Dorothy C. Wertz. « Ethics, Law, and Medical Genetics: After the Human Genome is Mapped », *Emory Law Journal*, vol. 39, 1990, p.747-809.

Comme la cartographie du génome humain est inévitable, les auteurs se demandent quels seront ses effets sur les obligations particulières de respect et de protection des décisions autonomes et de la vie privée des personnes, et de respect et de protection des êtres humains vulnérables qui sont ou seront frappés d'incapacité.

Fletcher, John C., et Dorothy C. Wertz. « Proposed: An International Code of Ethics in Medical Genetics Before the Human Genome is Mapped », dans *Genetics, Ethics and Human Values: Human Genome Mapping, Genetic Screening and Therapy*. Proceedings of the 24th CIOMS Round Table Conference, Tokyo, 22-27 July, 1990, Genève : CIOMS, 1990.

Frankel, Mark S., et Albert Teich, dir. *The Genetic Frontier: Ethics, Law, and Policy*, Washington, American Association for the Advancement of Science, 1994.

Les auteurs traitent des questions éthiques, juridiques et politiques entourant la technologie génétique.

Gert, Bernard, et coll., dir. *Morality and the New Genetics: A Guide for Students and Health Care Providers*, Sudbury (Mass.), Jones and Bartlett, 1996.

Introduction aux dilemmes éthiques suscités par les travaux du Projet du génome humain. Diverses questions sont abordées. Les chapitres 4 et 5, qui portent sur les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif, retracent l'expérience vécue dans le cas de la chorée de Huntington et décrivent les divers problèmes associés à cette maladie du point de vue génétique. L'ouvrage contient également des conseils destinés aux professionnels de la santé qui travaillent auprès de personnes qui subissent des tests génétiques.

Haker, Hille, et coll., dir. *Ethics of Human Genome Analysis: European Perspectives*, Tübingen, Attempto Verlag, 1993.

Plusieurs essais portant sur les questions éthiques entourant le Projet du génome humain dans un contexte européen.

Hanson, Mark J. « Religious Voices in Biotechnology: The Case of Gene Patenting », *Hastings Center Report*, vol. 27, 1997, suppl., p. 1-21.

L'auteur montre qu'un des principaux enjeux sous-tendant les objections religieuses au brevetage du vivant et du matériel génétique est la façon dont leur « réification » modifiera notre compréhension.

Heller, Jan Christian. *Human Genome Research and the Challenge of Contingent Future Persons : Toward an Impersonal Theocentric Approach to Value*, Omaha (Nebraska), Creighton University Press, 1996.

L'auteur étudie la façon dont le Projet du génome humain risque d'influer sur les générations à venir. Il examine, d'un point de vue théologique, l'incidence que pourraient avoir ces effets sur l'évaluation de la recherche en génétique. Il examine les enjeux économiques, politiques et philosophiques entourant ce type de recherche.

Holtzman, Neil A. *Proceed With Caution: Predicting Genetic Risk in the Recombinant DNA Era*, Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1989.

Ouvrage qui traite des risques potentiels associés au Projet du génome humain.

Human Genetics Commission. *The UK Regulatory and Advisory Framework for Human Genetics*, Londres, Health Departments of the United Kingdom, 2000.

Ce document décrit brièvement les principaux organismes au sein de la structure réglementaire et consultative du Royaume-Uni en génétique humaine, y compris les derniers progrès de leurs travaux qui intéressent la Human Genetics Commission.

Kaveny, M. Cathleen. « Jurisprudence and Genetics », *Theological Studies*, vol. 60, 1999, p. 135-147.

L'auteur se penche sur ce qui constitue un rapport acceptable entre le droit et la moralité en explorant trois questions émergentes liées à la génétique : le clonage, la discrimination fondée sur l'information génétique et le brevetage du matériel génétique.

Keenan, James. « Genetic Research and the Elusive Body », dans Lisa S. Cahill et Margaret A. Farley, dir., *Embodiment, Morality, and Medicine*, Dordrecht (Pays-Bas), Kluwer Academy, 1995, p. 59-73.

L'auteur s'oppose au dualisme platonique/artésien qui considère le corps comme une chose étendue (res extensa) sans lien avec notre nature humaine ou notre personne. Il soutient qu'une telle séparation méconnaît l'identité individuelle et démontre la nécessité de maintenir le corps personne au centre de l'analyse éthique.

Kevles, Daniel J. « Vital Essences and Human Wholeness: The Social Readings of Biological Information », *Southern California Law Review*, vol. 65, 1991, p. 255-278.

Cet article traite de la tension dialectique entre les arguments réductionnistes et expansionnistes concernant la personne humaine. Le Projet du génome humain fournira une mine de renseignements sur les facteurs biologiques qui façonnent la vie humaine, mais l'auteur soutient que cela ne peut éclipser la globalité transcendante de la personne humaine.

Kevles, Daniel J. et Leroy Hood, dir. *The Code of Codes: Scientific and Social Issues in the Human Genome Project*, Cambridge (Mass.), Harvard University Press, 1992.

Quatorze essais portant sur la substance et les conséquences possibles du Projet du génome humain sous le rapport de l'éthique, du droit et de la société.

Kilner, John, et coll., dir. *Genetic Ethics: Do the Ends Justify the Genes?*, Grand Rapids (Michigan), Eerdmans, 1997.

Ouvrage qui traite, d'un point de vue chrétien, des questions éthiques et des décisions personnelles et sociales difficiles à prendre par suite des rapides progrès en génétique. Les chapitres portent sur divers aspects du défi génétique : la perspective génétique, l'information génétique et l'intervention génétique.

Kimyai-Asadi, A., et P.B. Terry. « Ethical Considerations in Pulmonary Genetic Testing and Gene Therapy », *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, vol. 155, n° 1, 1997, p. 3-8.

Article qui traite de la déontologie médicale, de la thérapie génique, du dépistage génétique et des maladies pulmonaires.

Lenoir, Noëlle. « UNESCO, Genetics, and Human Rights », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 7, n° 1, 1997, p. 31-42.

Dans le cadre du mandat qui lui a été confié par l'UNESCO en novembre 1993, le Comité international de bioéthique (CIB) a rédigé une ébauche de « déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme », qui a été examinée par la Conférence générale de l'UNESCO en novembre 1997. Cet article traite de la rédaction du document et présente le libellé de la « version préliminaire révisée » de la déclaration.

Lippman, A. « Prenatal Genetic Testing and Screening: Constructing Needs and Reinforcing Inequities », *American Journal of Law and Medicine*, vol. 17, 1991, p. 15-50.

Article qui porte sur le caractère subjectif de la définition de la santé et de la maladie, et des influences politiques et sociales qui interviennent dans ces domaines.

Macer, D. « Whose Genome Project? », *Bioethics*, vol. 5, 1991, p. 183-211.

L'auteur aborde les questions relatives à la propriété du Projet du génome humain.

Macer, Darryl R.J. *Bioethics for the People by the People*, Tsukuba (Japon), Eubios Ethics Institute, 1994. Disponible à l'adresse <http://www.biol.tsukuba.ac.jp/~macer/BFP.html>.

Les résultats d'une enquête réalisée en 1993 dans dix pays (Australie, Hong Kong, Inde, Israël, Japon, Nouvelle-Zélande, Philippines, Russie, Singapour et Thaïlande) sont comparés avec les résultats d'enquêtes effectuées en Amérique du Nord et en Europe. Cette enquête visait à voir comment les personnes de diverses cultures et de divers endroits perçoivent la bioéthique. On cherchait plus précisément à voir comment les gens perçoivent la maladie, la vie, la nature et certaines questions dans le domaine des sciences et de la technologie, de la biotechnologie, du génie génétique, du dépistage génétique et de la thérapie génique. L'ouvrage contient également une série d'articles sur la bioéthique à l'échelle internationale qui proviennent de différents pays et illustrent les points de vue des chercheurs et leur description de ces questions. Trois articles nous intéressent particulièrement: « Trends in Bioethics in the United States » de Michael S. Yesley, p. 41-45; « Genetic Information in the Health Care Reform Era » de Paul R. Billings, p. 51-56; et « Bioethics within the Council of Europe: The Protection of Genetic Information » du juge Christian Byk, p. 68-73.

Marteau, Theresa, et Martin Richards, dir. *The Troubled Helix: Social and Psychological Implications of the New Human Genetics*, New York, Cambridge University Press, 1996.

Série d'essais sur les tests génétiques du point de vue britannique.

Mauron, Alex. « La génétique et le souci éthique des générations futures », *Folia Bioethica*, Genève, n° 14, 1993.

Cet article traite des relations entre les générations et de la responsabilité de la génération actuelle envers les générations à venir, notamment en ce qui concerne la recherche en génétique.

McTeer, Maureen A. « A Role for Law in Matters of Morality », *McGill Law Journal*, vol. 40, 1995, p. 894-903.

L'auteure explore le rôle que le droit peut jouer dans le domaine moral. Elle situe cette question dans le contexte des techniques génétiques. Elle prône une approche des techniques de reproduction et de génétique axée sur l'intérêt public à cause des vastes répercussions de ces techniques et du rôle de maintien de l'ordre public dévolu au droit.

Murphy, Timothy F., et Marc A. Lapp, dir. *Justice and the Human Genome Project*. Berkeley, University of California Press, 1994.

Neuf essais portant sur les usages et les abus potentiels par la société des renseignements génétiques détaillés. On y traite des répercussions éthiques, juridiques et sociales de la recherche en génétique.

Murray, Thomas H. « Assessing Genetic Technologies: Two Ethical Issues », *International Journal of Technology Assessment in Health Care*, vol. 10, n° 4, 1994, p. 573-582.

Bien qu'il porte principalement sur les techniques de reproduction, cet article revêt un certain intérêt dans le domaine des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif lorsqu'il discute des dix facteurs qui caractérisent le contexte social de la génétique contemporaine et qui aident à comprendre les répercussions de la technologie génétique.

Murray, Thomas H., et coll., dir. *The Human Genome Project and the Future of Health Care*, Bloomington et Indianapolis, Indiana University, 1996.

Cet ouvrage examine la façon dont le Projet du génome humain modifiera la nature et le mode de prestation des soins de santé en Amérique. D'éminents chercheurs examinent les répercussions cliniques, éthiques, juridiques et politiques du Projet du génome humain pour déterminer comment il peut influer sur divers aspects des soins de santé : les types de soins accessibles, les personnes qui les dispensent, celles qui les reçoivent et celles qui paient pour les soins.

National Institutes of Health-Department Of Energy Working Group on Ethical, Legal, And Social Implications of Human Genome Research. *Genetic Information and Health Insurance: Report of the Task Force on Genetic Information and Insurance*, Bethesda (Maryland), National Institutes of Health, publication n° 93-3686, 1993.

Document qui traite de la relation entre l'information génétique et l'assurance-maladie.

Organisation mondiale de la santé. *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*. Report of a WHO Meeting on Ethical Issues in Medical Genetics, Genève, 15 et 16 décembre 1997. Disponible à l'adresse <http://www.who.org /ncd/hgn/hgnethic.htm>.

Ce document s'inspire d'une ébauche originale qui a été distribuée un peu partout dans le monde et des commentaires en provenance de toutes les régions et du personnel de l'OMS. Il a été utilisé comme documentation lors de la réunion de l'OMS sur les questions éthiques en génétique médicale qui s'est tenue à Genève les 15 et 16 décembre 1997. Les participants à la réunion étaient des experts dans le domaine et venaient de pays en développement comme de pays industrialisés.

Peters, Ted. *Genetics: Issues of Social Justice*, New York, Pilgrim Press, 1998.

Onze chapitres portant sur la recherche génétique et les questions sociales qui en découlent, comme le dépistage génétique de masse non volontaire des nouveau-nés, le refus d'assurer ou d'employer une personne dont on sait qu'elle pourrait ultérieurement être malade, l'élimination des pré-embryons défectueux et la sélection par les parents de gènes responsables de certains traits positifs. Les répercussions sociales et religieuses de la recherche en génétique sont également examinées.

Resnik, David B. « The Morality of Human Gene Patents », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 7, 1997, n° 1, p. 43-61.

L'auteur discute de la moralité du brevetage des gènes humains et des techniques génétiques. Il examine les arguments présentés par différents camps et souligne la nécessité d'un réexamen continu des lois et des politiques relatives à la génétique.

Rothstein, Mark A., dir. *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, New Haven, Yale University Press, 1997.

Comme nos techniques d'identification des gènes humains sont beaucoup plus avancées que notre capacité de modifier ces gènes, les difficultés que présente dans l'immédiat le Projet du génome humain pour les responsables des politiques ont trait au contrôle de l'information génétique. Cet ouvrage aborde cette question. Il s'agit d'une série d'essais faisant le tour des questions éthiques, juridiques et sociales découlant des progrès de la recherche en génétique et des questions de respect de la vie privée et de confidentialité.

Roy, David J., et coll. *La Bioéthique : ses fondements et ses controverses*, Scarborough (Ontario), Prentice Hall Canada, 1994, p. 437-464.

L'auteur situe le Projet du génome humain dans un contexte historique, donne un aperçu des progrès scientifiques qui ont mené au projet et examine l'évolution des préoccupations éthiques qui ont suivi de près ces progrès. Il soulève des questions sociales et éthiques liées au diagnostic présymptomatique et au dépistage.

Sarkar, Sahotra. *Genetics and Reductionism*, Cambridge Studies in Philosophy and Biology, Cambridge, Cambridge University Press, 1998.

L'auteur clarifie la signification du terme « génétique », montre comment les études moléculaires ont influé sur la génétique et fournit les fondements philosophiques nécessaires pour comprendre les débats entourant le Projet du génome humain.

Schrecker, Ted, et coll. *Biotechnologie, éthique et gouvernement*, rapport au Groupe de travail interministériel sur l'éthique, Westminster Institute for Ethics and Human Values, Centre de médecine, d'éthique et de droit de l'Université McGill, 1997.

Les auteurs examinent l'importance de prendre en compte le point de vue éthique dans les politiques publiques. L'exclusion de l'éthique de l'analyse politique revient à confier aux rouages du pouvoir et aux jeux des influences à l'intérieur du processus politique le soin de trancher. Le but premier du rapport est de démontrer qu'il est nécessaire que le gouvernement réponde aux multiples questions éthiques soulevées par la biotechnologie et oriente cette réponse d'une manière susceptible de produire des interventions et des résultats responsables.

Second National Conference On Genetics, Religion and Ethics. *Implications of the Human Genome Project for Medicine*, Theology, Ethics and Policy, Houston, 13-15 mars 1992.

Série d'essais qui portent sur les répercussions du Projet du génome humain en médecine, en théologie, dans le domaine de l'éthique et de la politique.

Shannon, Thomas A. « Ethical Issues in Genetics », *Theological Studies*, vol. 60, 1999, p. 111-123.

Article qui examine les questions éthiques en génétique du point de vue du respect de la vie privée et de la confidentialité, qui analyse les risques et les avantages liés au diagnostic prénatal et à la thérapie génique et qui étudie la question de la liberté et du déterminisme, et de la dignité humaine dans le contexte du clonage. L'auteur donne un aperçu des progrès en génétique et met en lumière les thèmes communs qui s'en dégagent.

Sherry, Stephen F. « The Incentive of Patents », dans John F. Kilner, Rebecca D. Pentz et Frank E. Young, dir., *Genetic Ethics*, Grand Rapids (Michigan), Eerdmans, 1997, p. 113-123.

L'auteur fait valoir le fait que le U.S Patent and Trademark Office (PTO) a indiqué que le Treizième amendement à la Constitution interdirait le brevetage des personnes humaines transgéniques (mais que cette interdiction ne s'appliquerait probablement pas aux embryons).

UNESCO. *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*. Disponible à l'adresse <http://www.umn.edu/humanrts/instree/french/FUdhrhg.htm>.

Walter, James J. « Theological Issues in Genetics », *Theological Studies*, vol. 60, 1999, p. 124-134.

Analyse et évaluation des discussions morales concernant la génétique moderne et la médecine de reproduction d'un point de vue théologique. L'auteur fait appel à deux thèmes herméneutiques, les êtres humains en tant qu'« images de Dieu » et la tendance des humains à « se prendre pour Dieu », pour discuter de diverses déclarations de l'Église et de publications théologiques sur le transfert de gènes humains, le transfert de noyaux de cellules somatique et le clonage de gènes humains.

Weir, Robert, et coll., dir. *Genes and Human Self-Knowledge: Historical and Philosophical Refections on Modern Genetics*, Iowa City, University of Iowa Press, 1994.

Essais portant sur la technologie génétique et l'identité humaine d'un point de vue historique et philosophique.

Wertz, D.C. « Is there a "Women's Ethic" in Genetics? A 37-nation Survey of Providers », *Journal of the American Medical Women's Association*, vol. 52, n° 1, 1997, p. 33-38.

Sur la base d'une enquête effectuée auprès de 2 903 généticiens dans 37 pays, cet article compare les différences entre les femmes et les hommes dans la façon de traiter la question de l'éthique en génétique.

Wilkie, Tom. *Perilous Knowledge: The Human Genome Project and Its Implications*, Berkeley, University of California Press, 1993.

Ce physicien et écrivain britannique retrace l'histoire du Projet du génome humain. Il examine les répercussions sociales positives et négatives qui peuvent en découler.

Association médicale mondiale. *Recommendations Guiding Physicians in Biomedical Research Involving Human Subjects*, 1996. Disponible à l'adresse <http://business.virgin.net/cdss.com/Declaration.htm>.

Tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif

AD HOC Committee on Genetic Testing/Insurance Issues. « Genetic Testing and Insurance », *American Journal of Human Genetics*, vol. 56, n° 1, 1995, p. 327-331.

Cet article traite des questions complexes concernant les relations appropriées entre les personnes qui subissent des tests génétiques, les patients et les assureurs aux États-Unis. Les auteurs soutiennent que jusqu'à ce que l'accès aux soins de santé soit universel, les tests génétiques et le diagnostic génétique soulèveront d'importants enjeux pour le généticien en exercice. Dans quelle mesure un client doit-il être informé des répercussions sur le plan de l'assurance avant de consentir à un test génétique? Devrait-on conseiller aux patients d'acheter de l'assurance avant de subir un test? L'information génétique devrait-elle être exclue des dossiers médicaux avant que

ceux-ci ne soient communiqués aux sociétés d'assurances pour les remboursements habituels ou une souscription de police? Quelles sont les responsabilités du généticien sur les plans éthique et juridique?

Advisory Committee on Genetic Testing. *Genetic Testing for Late Onset Disorders*, Londres, Health Departments of the United Kingdom, 1998.

Ce rapport pour objectif d'énumérer les questions à examiner avant d'offrir des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif et pendant l'administration de ces tests. Les principales questions ont surtout trait aux demandes de tests génétiques provenant de parents en santé de patients souffrant d'une maladie génétique à déclenchement tardif.

Advisory Committee on Genetic Testing. « Points to Consider in Ethical Review of Medical Research Involving Genetic Testing », dans *Advice to Research Ethics Committees*, Londres, Health Departments of the United Kingdom, 1998. Disponible à l'adresse <http://www.doh.gov.uk/genetics/recrev3.htm>.

Ce document présente sous forme de questions adressées aux chercheurs les points que les comités d'éthique en recherche pourraient examiner avant d'approuver les recherches qui comportent des tests génétiques.

Allan, David. « Ethical Boundaries in Genetic Testing », *Canadian Medical Association Journal*, vol. 154, n° 2, 1996, p. 241-244.

L'auteur examine les principes éthiques qui devraient orienter les décisions concernant les tests génétiques ainsi que l'importance de communiquer ces principes aux patients et à leur famille.

Alper, Joseph S. « Does the ADA Provide Protection against Discrimination on the Basis of Genotype? », *The Journal of Law*, Medicine, and Ethics, vol. 23, 1995, p. 167-172.

L'auteur présente des arguments détaillés démontrant que l'ADA doit trouver une solution juridique pour remédier au problème d'une personne actuellement asymptomatique qui, par suite de tests génétiques, se révèle porteuse du génotype d'une maladie multifactorielle et, partant, est victime de discrimination.

American Society Of Human Genetics Board Of Directors/American Council Of Medical Genetics Board Of Directors. « American Society of Human Genetics Statement on Genetic Testing for Breast and Ovarian-Cancer Predisposition », *American Journal of Human Genetics*, vol. 55, n° 5, 1994, p. i-iv.

American Society Of Human Genetics Board Of Directors/American Council Of Medical Genetics Board Of Directors. « Points to Consider: Ethical, Legal and Psychological Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents »*American Journal of Human Genetics*, vol. 57, 1995, p. 1233-1241.

Cet article examine les répercussions éthiques, juridiques et psychologiques des tests génétiques chez les enfants et les adolescents.

Andrews, Lori B., et Ami S. Jaeger. « Confidentiality of Genetic Information in the Workplace », *American Journal of Law and Medicine*, vol. 17, n°S 1 et 2, 1991, p. 75-108.

Les auteurs analysent les dispositions juridiques existantes qui protègent la confidentialité de l'information recueillie lors du dépistage génétique ou de la surveillance génétique en milieu de travail. Ils analysent les fondements juridiques pouvant être invoqués pour permettre l'accès des employés et de tiers à l'information génétique sur les employés. Compte tenu des lacunes qui existent dans les protections juridiques actuelles, ils proposent les paramètres d'une législation modèle protégeant la confidentialité de l'information génétique recueillie en milieu de travail.

Annas, George J., Leonard H. Glantz et Patricia A. Roche. « Drafting the Genetic Privacy Act: Science, Policy, and Practical Considerations », *The Journal of Law, Medicine, and Ethics*, vol. 23, 1995, p. 360-366.

Les Américains ont commencé à rédiger la Genetic Privacy Act afin d'établir des règles pour les banques de gènes. Ils se sont cependant rendu compte qu'il fallait étendre son champ d'application. Il a été proposé qu'une législation fédérale soit adoptée pour protéger la vie privée des individus en sauvegardant non seulement les échantillons d'ADN stockés, mais également l'information génétique dérivée de l'analyse des échantillons d'ADN. La partie centrale de la GPA interdit aux personnes d'analyser les échantillons d'ADN à moins d'avoir vérifié que l'individu ou son représentant en a donné l'autorisation par écrit.

Annas, George J., Leonard H. Glantz et Patricia A. Roche. « The Genetic Privacy Act and Commentary », 1996. Disponible à l'adresse <http://www.bumc.bu.edu/www/sphlw/gpa>.

Les auteurs de la loi décrivent son objectif dans « The Genetic Privacy Act. A Proposal for National Legislation », Jurimetrics, vol. 37, 1996, p. 1-11.

Benowitz, Steven. « Scientists Struggling with Concerns Raised by Genome Project Progress », *The Scientist*, vol. 10, n° 14, 1996, p. 1, 6-7.

Selon ce rapport, de nombreux scientifiques constatent que les problèmes soulevés par les enjeux éthiques, juridiques et sociaux complexes entourant les tests génétiques et l'utilisation de l'information obtenue accaparent une plus grande part de leur temps. Certaines entreprises et certains établissements créent des services d'éthique chargés d'examiner les questions stratégiques non résolues par le projet ELSI des National Institutes of Health.

Bove, C.M., et coll. « Presymptomatic and Predisposition Genetic Testing: Ethical and Social Considerations », *Seminars in Oncology Nursing*, vol. 13, n° 2, 1997, p. 135-140.

Cet article donne un aperçu des problèmes éthiques et sociaux soulevés par l'utilisation de nouveaux tests génétiques chez les personnes asymptomatiques. Il s'inspire de recensions, d'études et de lois touchant les tests génétiques. L'étude tire des conclusions intéressantes et souligne l'importance d'effectuer plus de recherches pour cerner les questions qui préoccupent les familles, et pour élaborer des programmes d'information, de counselling et de soutien efficaces.

Braude, P.R., et coll. « Non-Disclosure Preimplantation Genetic Diagnosis for Huntington's Disease: Practical and Ethical Dilemmas », *Prenatal Diagnosis*, vol. 18, n° 13, 1998, p. 1422-1426.

Cet article traite de certains problèmes pratiques et éthiques entourant les tests prénatals de détection de la chorée de Huntington.

Bridge, Peter. *Genetic Testing for Predispositions and Adult-Onset Disorders in Canada*, rapport rédigé pour Santé Canada, 1999.

Rapport soumis à Santé Canada et faisant état des résultats d'une petite enquête auprès de laboratoires canadiens qui effectuent des tests génétiques de détection des prédispositions et des maladies à déclenchement tardif. Il contient également des renseignements de base et des recommandations.

Brunger, Fern, et Ken Bassett. *Culture and Genetic Testing: Building a Research Program*, rapport préparé pour le Comité consultatif sur les questions médicales, éthiques, juridiques et sociales du Programme canadien de technologie et d'analyse du génome, 1997.

Les auteurs explorent la relation entre la culture et les tests génétiques. Ils examinent comment les deux se définissent mutuellement et comment chacun transforme l'autre, et ils soulignent la nécessité d'une plus grande prise de conscience des liens intimes entre la culture et les tests génétiques.

Burgess, M.M. « Ethical Issues in Genetic Testing for Alzheimer's Disease: Lessons from Huntington's Disease », *Alzheimer Disease and Associated Disorders*, vol. 8, n° 2, 1994, p. 71-78.

Dans cet article, l'auteur discute d'un projet de recherche en éthique qui porte sur les tests prédictifs de la chorée de Huntington et de la pertinence des résultats, eu égard aux tests génétiques de détection de la maladie d Alzheimer.

Calender, A., et coll. « Recommandations éthiques dans le cadre du dépistage génétique des affections endocrines à caractère héréditaire », *Annales d'endocrinologie*, vol. 58, n° 4, 1997, p. 343-348.

Cet article traite des recommandations associées aux lois françaises officielles dont le texte a été publié en juillet 1994 et analyse leurs applications concrètes en ce qui concerne le suivi clinique et génétique des patients et leurs parents identifiés comme étant porteurs de gènes pathologiques dans des familles prédisposées.

Caufield, T.A. « The Law, Adolescents, and the APOE Epsilon 4 Genotype: A View from Canada », *Genetic Testing*, vol. 3, n° 1, 1999, p. 107-113.

L'auteur discute des tests effectués chez des mineurs pour déterminer s'ils sont porteurs de l ApoE afin de réduire les coûts de participation à des sports de contact comme le hockey sur glace, le soccer, le rugby et la boxe, qui présentent un risque de traumatismes crâniens. Dans certaines circonstances, il peut être justifié de soumettre des mineurs à des tests dans ce but. L'auteur indique que cela soulèverait des questions éthiques et juridiques complexes concernant les droits et pouvoirs respectifs des adolescents et des parents.

Chambers, Donald C. « Genetic-testing Issues Pose Biggest Test for Insurers », *Reinsurance Reporter*, 1999. Disponible à l'adresse <http://www.Inre.com/ep/rr/issues/143/143_4.htm>.

Discours prononcé lors de la séance sur la bioéthique et l'assurance à la Reavie Fifth International Life and A&HInsurance and Reinsurance Meeting à Cannes (France), en octobre 1999. L'auteur soutient que les tests génétiques constituent les problèmes de souscription les plus dangereux du siècle, ayant le potentiel de détruire l'industrie privée de l'assurance dans le monde.

Cohen, Cynthia B. « Wrestling with the Future: Should We Test Children for Adult-Onset Genetic Conditions? », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 8, n° 2, 1998, p. 111-130.

L'auteure soutient que l'évaluation des avantages et des inconvénients liés au dépistage des maladies à déclenchement tardif chez les enfants aboutit à un résultat nul et qu'aucun effet délétère important n'a été démontré. Elle prétend en fait que les tests peuvent améliorer et non violer l'autonomie à l'âge adulte des enfants testés.

Collins, Francis S. « BRCA1 - Lots of Mutations, Lots of Dilemmas », *New England Journal of Medicine*, vol. 334, n° 3, 1996, p. 186-188.

L'auteur propose des stratégies positives pour l'utilisation de l'information génétique sur le cancer du sein.

Collins, Francis S. « Shattuck Lecture - Medical and Societal Consequences of the Human Génome Project », *New England Journal of Medicine*, vol. 341, n° 1, 1999, p. 28-37.

Cet article traite du Projet du génome humain et de ses liens avec le diagnostic des maladies héréditaires et divers enjeux sociaux et éthiques.

Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé. *Génétique et médecine : de la prédiction à la prévention*, Paris, 30 octobre 1995.

Le comité reconnaît qu'il existe des lacunes sur le plan de la connaissance générale de la génétique et qu'on ne peut concevoir de solution pratique dans l'immédiat. Il recommande qu'on fasse preuve de vigilance face aux reportages des médias, préconisant la recherche de l'objectivité de l'information plutôt que du sensasionnalisme. Il recommande également que l'on sensibilise la population aux questions entourant la génétique et que cette sensibilisation commence au niveau du secondaire.

Cordi, A.M., et J. Brandt. « Psychological Cost and Benefits of Predictive Testing for Huntington's Disease », *American Journal of Medical Genetics*, vol. 55, 1995, p. 618-625.

Les auteurs traitent de l'impact psychologique des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif.

Council on Ethical and Judicial Affairs. American Medical Association. « Multiplex Genetic Testing », *Hastings Center Report*, vol. 28, n° 4, 1998, p. 15-21.

Cet article traite des répercussions de différents types de tests génétiques. Les tests génétiques soulèvent notamment des problèmes en ce qui concerne le consentement éclairé et créent des besoins différents en ce qui a trait au counselling.

Dickens, B.M. « Legal Issues in Predictive Genetic Testing Programs », *Alzheimer Disease and Associated Disorders*, vol. 8, n° 2, p. 94-101, 1994.

Cet article traite des aspects des tests génétiques prédictifs auxquels la règle générale de la relation médecin-patient s'applique et cerne certains aspects particuliers de ces tests qui soulèvent des problèmes juridiques plus spécialisés.

Dickens, B.M., et coll. « Legal and Ethical Issues in Genetic Testing and Counseling for Susceptibility to Breast, Ovarian and Colon Cancer », *Canadian Medical Association Journal*, vol. 154, n° 6, 1996, p. 813-818.

Les auteurs discutent de diverses questions d'ordre juridique et éthique entourant les tests génétiques de détection de la susceptibilité au cancer du sein, de l'ovaire et du côlon dans un contexte canadien. Ils examinent en particulier la distinction juridique entre la divulgation de renseignements confidentiels et l'échange légitime d'information dans l'intérêt d'un patient ou pour prévenir des préjudices que pourrait subir un tiers. L'article traite du rôle particulier que pourraitjouer l'éthique féministe à cet égard.

Dudokde Wit, A.C., et coll. « Predicting Adaptation to Presymptomatic DNA Testing for Late-Onset Disorders: Who Will Experience Distress? », Rotterdam Leiden Genetics Workshop, *Journal of Medical Genetics*, vol. 35, n° 9, 1998, p. 745-754.

Première étude comparative sur la prédiction de la détresse post-test après un test génétique présymptomatique de détection de la chorée de Huntington, d'un syndrôme de cancer et du cancer héréditaire du sein et de l'ovaire.

Dudokde Wit, A.C., et coll. « Distress in Individuals Facing Predictive DNA Testing for Autosomal Dominant Late-Onset Disorders: Comparing Questionnaire Results with Indepth Interviews », Rotterdam Leiden Genetics Workshop, *American Journal of Medical Genetics*, vol. 75, n° 1, 1998, p. 62-74.

Cet article traite des réactions et des stratégies d'adaptation des personnes à risque de souffrir de diverses maladies à déclenchement tardif.

Eaton, M.L. « Surrogate Decision Making for Genetic Testing for Alzheimer Disease », *Genetic Testing*, vol. 3, n° 1, 1999, p. 93-97.

L'auteur examine les problèmes éthiques et juridiques soulevés par l'accès à des tests génétiques commerciaux afin de faciliter le diagnostic différentiel de la maladie d'Alzheimer chez les patients atteints de démence. Ces patients n'ont souvent pas la capacité mentale nécessaire pour consentir à de tels tests ou les refuser. Si des tests génétiques doivent être effectués, il importe sur le plan juridique et éthique d'examiner qui devrait participer à la décision de procéder aux tests. De façon générale, selon la

loi américaine, les souhaits exprimés par le patient dans le passé détermineront quelle personne devrait prendre la décision à sa place. L'auteur estime que d'autres membres de la famille devraient participer aux discussions menant à la prise de la décision et qu'on devrait essayer de leur faire approuver la décision prise par la personne appelée à décider au nom du patient.

Elger, B.S., et T.W. Harding. « Testing Adolescents for a Hereditary Breast Cancer Gene (BRCAl): Respecting Their Autonomy is in Their Best Interest », *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, vol. 154, n° 2, 2000, p. 113-119.

Les auteurs soutiennent qu'il n'y a pas suffisamment d'arguments fondés sur l'intérêt du patient pour refuser qu'un adolescent à risque d'être porteur d'une mutation du gène BRCAI subisse un test, même si les adolescents n'ont pas la même compétence que les adultes en ce qui a trait aux décisions médicales.

Feingold, J., et A. Durr. « Le diagnostic présymptomatique en génétique : le modèle de la maladie de Huntington », *Pathologie Biologie*, Paris, vol. 45, n° 3, 1997, p. 209-212.

Les auteurs énumèrent les problèmes éthiques associés aux tests prédictifs de détection des maladies héréditaires à déclenchement tardif, en particulier en ce qui concerne la gravité de la maladie et l'absence de traitement.

Flanagan, W.F. « Genetic Data and Medical Confidentiality », *Health Law Journal*, vol. 3, 1995, p. 269-288.

L'auteur examine dans quelle mesure les lois et pratiques existantes peuvent adéquatement être appliquées aux données génétiques et se demande si le précédent en common law peut fournir une indication juste et utile de la façon dont le droit pourra se développer à mesure que croîtra l'usage des données génétiques. L'article se veut un guide utile et pratique destiné aux patients, aux professionnels et aux décideurs dans le domaine de la confidentialité des données génétiques.

Fraser, F.C. « Some Complexities in the Application of Guidelines for Genetic Testing », *Health Law Journal*, vol. 3, 1995, p. 301-306.

L'auteur soutient que la nature et l'envergure du counselling génétique varient grandement selon le stade des tests génétiques et que les lignes directrices en matière d'éthique qui s'appliquent au counselling devraient être interprétées en conséquence.

Freedman, T.G. « Genetic Susceptibility Testing: Ethical and Social Quandaries », *Health and Social Work*, vol. 23, n° 3, 1998, p. 214-222.

Aux États-Unis, où les soins de santé sont de plus en plus axés sur la prévention de la maladie et où l'on consacre parallèlement moins d'argent aux soins de santé, les tests génétiques présentent des défis et des dilemmes sur les plans social et éthique. L'article s'inspire des résultats d'observations intensives sur le terrain ainsi que des entrevues individuelles en profondeur sur les tests de susceptibilité génétique. L'auteur affirme que le travailleur social peut être particulièrement bien placé pour collaborer avec d'autres professionnels de la santé dans le domaine clinique et politique.

Fucci, S. « Biotechnologies and Predictive Medicine: Legal Aspects », *Forum: Trends in Experimental and Clinical Medicine*, Proceedings 9.3 (suppl. 3), 1999, p. 88-92.

L'auteur examine les problèmes entourant le développement de la médecine prédictive à la lumière des déclarations et lignes directrices en matière d'éthique énoncées par le Comité national de bioéthique en thérapie génique (1991), et celles comprises dans la loi italienne sur la protection des renseignements personnels (1996), la Convention européenne sur la bioéthique (1996), la Directive 98/44/CE relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques et le Code de déontologie en médecine (1998).

Fujimura, F.K. « Diagnosis and the New Genetics », *Current Opinion in Biotechnology*, vol. 5, n° 6, 1994, p. 654-662.

Tout en reconnaissant les nombreux avantages possibles du transfert de la technologie moléculaire au domaine de l'analyse génétique clinique, les auteurs soulèvent les problèmes associés à la mauvaise utilisation des tests génétiques et de l'information génétique, en particulier en ce qui concerne le diagnostic présymptomatique des maladies et le dépistage de masse.

Garber, J.E., et A.F. Patenaude. « Ethical, Social and Counselling Issues in Hereditary Cancer Susceptibility », *Cancer Survey*, vol. 25, 1995, p. 381-397.

Les auteurs traitent de la nouveauté pour le corps médical et la population, de nombreuses questions soulevées par les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif. Ils sont préoccupés par l'utilisation responsable de cette « technologie explosive » et espèrent que les avantages potentiels qui pourraient découler des données génétiques ne seront pas éclipsés par les risques d'atteinte à l'autonomie, à la vie privée et à la justice. Ils décrivent les efforts considérables déjà déployés au Royaume-Uni, ailleurs en Europe et aux États-Unis sur les plans scientifique et social pour protéger les individus dont on sait qu'ils ont une susceptibilité génétique à une maladie.

Geller, G., et N.A. Holtzman. « A Qualitative Assessment of Primary Care Physicians' Perceptions about the Ethical and Social Implications of Offering Genetic Testing », *Quality Health Research*, vol. 5, n° 1, 1995, p. 97-116.

Article qui traite de l'impact des tests génétiques du point de vue des médecins de première ligne.

Gevers, J.K.M. « Genetic Testing and Insurance », *Medicine and Law*, vol. 11, 1992, p. 541-545.

L'auteur traite du débat public aux Pays-Bas concernant la mesure dans laquelle les sociétés d'assurances devraient être autorisées à recueillir des données génétiques sur les personnes qui veulent s'assurer. Il examine les arguments sous-tendant l'entente temporaire intervenue entre les assureurs et le gouvernement et en particulier la question de savoir si l'information génétique devrait être considérée, en vertu de la loi, de la même manière que d'autres renseignements médicaux.

Godard, B., et coll. « Ethical Issues in Establishing a Registry for Familial Alzheimer's Disease », *Alzheimer Disease and Associated Disorders*, vol. 8, n° 2, 1994, p. 79-93.

Cet article examine certains aspects initiaux du travail sur le terrain nécessaire à la mise en place d'un registre pour les tests génétiques de détection de la maladie d'Alzheimer et les analyses de liaison permettant de détecter la maladie d Alzheimer familiale.

Gostin, Lawrence O. « Genetic Privacy », *The Journal of Law, Medicine and Ethics*, vol. 23, 1995, p. 320-330.

Article qui examine un aspect particulier de l'information sur la santé: les renseignements génétiques personnels. On y décrit une structure conceptuelle pour l'acquisition et l'utilisation de l'information sur le génome.

Grady, C. « Ethics and Genetic Testing », *Advanced Internal Medicine*, vol. 44, 1999, p. 389-411.

L'auteur traite des questions graves pour les individus et la société, qui concernent les cas où il faut obtenir de l'information génétique et les usages qu'on devrait en faire. L'auteur est d'avis que la réflexion et l'analyse des aspects éthiques aideront la société à planifier une utilisation responsable de l'information sur les génotypes de façon à en faire profiter les individus, à faire régner la justice, à protéger la confidentialité, la vie privée, le respect de l'autonomie, la dignité et les différences de chaque individu.

Hall, Mark A., et Wendy R. Uhlmann. « When Genes Are Decoded, Who Should See the Results? », *The New York Times*, 29 février 2000. Disponible à l'adresse <http://search.nytimes.com/>.

Commentaire sur la nécessité d'établir des mesures de protection compte tenu des possibilités de plus en plus nombreuses d'utiliser les tests génétiques pour déterminer les personnes qui courent un risque accru de développer certaines maladies.

Harris, John. « The Principles of Medical Ethics and Medical Research », Cadernos de Saûde Pûblica: *Reports in Public Health*, vol. 15, n° 1, 1999, p. 7-13.

Cet article traite de l'application des principes de l'éthique médicale et de la recherche médicale. L'auteur examine les problèmes particuliers soulevés par la recherche et les tests prédictifs effectués chez les enfants pour la détection d'affections à déclenchement tardif. Il discute aussi plus généralement des études visant des personnes desquelles il peut être difficile d'obtenir le consentement. Enfin, l'auteur formule des recommandations visant à améliorer la Déclaration d'Helsinki et les Directives internationales d'éthique pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains.

Holtzman, Neil A., et Michael S. Watson, dir. Promoting Safe and Effective Genetic Testing in the United States. Final report of the Task Force on Genetic Testing, *The National Human Genome Research Institute*, 1997.

Rapport final d'une étude intensive entreprise par le Task Force on Genetic Testing, qui a été mis sur pied par les National Institutes of Health et le Department of Energy Working Group on Ethical, Legal, and Social Implications of Human Genome Research. Ce groupe avait pour mandat d'examiner le dépistage génétique pratiqué aux États-Unis et de faire des recommandations qui garantiront la mise au point de tests génétiques sûrs et efficaces. La principale préoccupation du groupe est l'utilisation prédictive des tests génétiques réalisés sur des sujets en bonne santé ou apparemment en bonne santé. Le rapport ne recommande pas de politiques visant des tests particuliers, mais il propose un cadre permettant de faire en sorte que les nouveaux tests satisfassent aux critères en matière de sécurité et d'efficacité avant d'être approuvés sans réserve.

Holtzman, S., et coll. « Decision Analysis and Alzheimer Disease: Three Case Studies », *Genetic Testing*, vol. 3, n° 1, 1999, p. 71-83.

Cet article traite de l'utilité de l'outil analytique connu sous le nom d'« analyse des décisions » dans trois cas spécifiques de personnes atteintes de la maladie d'Alzheimer. L'utilisation de cet outil présente un intérêt particulier pour le dépistage génétique des maladies à déclenchement tardif.

Hubbard, Ruth, et Richard C. Lewontin. « Pitfalls of Genetic Testing », *New England Journal of Medicine*, vol. 334, n° 18, 1996, p. 1192-1193.

Un point de vue très critique sur le dépistage génétique.

Juengst, E.T. « Caught in the Middle Again: Professional Ethical Considerations in Genetic Testing for Health Risks », *Genetic Testing*, vol. 1, n° 3, 1997-1998, p. 189-200.

Cet article traite de questions relatives à l'importance prédictive de génotypes particuliers. Il analyse certains aspects éthiques qui deviennent importants pour les professionnels qui ont à prendre des décisions quant au dépistage génétique, notamment les suivants : les répercussions psychosociales du dépistage, les privilèges des patients en ce qui concerne le dépistage et les possibilités qu'ouvre le dépistage sur le plan de la prévention.

Kadlec, J.V., et R.A. McPherson. « Ethical Issues in Screening and Testing for Genetic Diseases », *Clinics in Laboratory Medicine*, vol. 15, n° 4, 1995, p. 989-999.

Article portant sur les questions éthiques auxquelles devront faire face les patients, les médecins et le personnel des laboratoires au fur et à mesure que des progrès seront réalisés dans le domaine du dépistage génétique. Selon les auteurs, les principales questions qui se poseront sont les suivantes : Qui a le droit de demander des tests génétiques ou d'obliger quelqu'un à en subir? Qui a accès à l'information confidentielle? Quelles sont les mesures médicales ou sociales qui peuvent être légalement prévues en ce qui concerne l'information génétique?

Kash, K.M. « Psychosocial and Ethical Implications of Defining Genetic Risk for Cancers », *Annals of the New York Academy of Sciences*, vol. 768, 1995, p. 41-52.

L'auteur fait valoir l'importance de fournir une information préalable complète concernant les risques et les avantages du dépistage génétique et de définir les risques. L'article présente un modèle fondé sur les principes éthiques de l'autonomie, de la bienfaisance et de la confidentialité.

Kinder, B.K. « Genetic and Biochemical Screening for Endocrine Disease: II. Ethical Issues », *World Journal of Surgery*, vol. 22, n° 12, 1998, p. 1208-1211.

Cet article traite de la nécessité de très bien comprendre les aspects éthiques qui entrent en ligne de compte lors de l'élaboration de règles sociales appropriées visant le dépistage génétique.

Lancaster, J.M., et coll. « An Inevitable Dilemma: Prenatal Testing for Mutations in the BRCA1 Breast-Ovarian Cancer Susceptibility Gene », *Obstetrics and Gynecology*, vol. 87, n° 2, 1996, p. 306-309.

Article portant sur la difficulté de formuler des lignes directrices simples concernant les tests prénatals de dépistage du gène BRCA1 et sur l'importance pour les cliniciens et les fournisseurs de soins de santé de bien connaître les nuances du débat.

Lemmens, Trudo, et Poupak Bahamin. *Genetics in Life, Disability and Additional Health Insurance in Canada: A Comparative Legal and Ethical Analysis*, rapport préparé pour le Comité consultatif sur les questions médicales, éthiques, juridiques et sociales du Programme canadien de technologie et d'analyse du génome, 1996.

Ce rapport vise à faire la lumière sur le rôle que pourrait jouer l'information génétique dans le contexte de l'assurance-maladie au Canada. Les auteurs tentent de déterminer s'il existe des différences entre l'information génétique et les autres renseignements sur la santé déjà utilisés par les assureurs. Ils analysent comment les points de vue sous-jacents sur la justice influent sur le débat sur l'utilisation de la génétique dans l'optique de l'assurance. Les auteurs avancent l'hypothèse que les structures fondées sur les droits de la personne déjà en place au Canada pourraient contribuer à promouvoir ou à modéliser une utilisation judicieuse de l'information génétique.

Lennox, A., et coll. « Molecular Genetic Predictive Testing for Alzheimer's Disease: Deliberations and Preliminary Recommendations », *Alzheimer Disease and Associated Disorders*, vol. 8, n° 2, 1994, p. 126-147.

Rapport d'un atelier sur les tests génétiques prédictifs de la maladie d'Alzheimer familiale, tenu à Toronto en 1993. Analyse de questions d'ordre juridique, éthique, biomédical et psychosocial liées à l'établissement de programmes de tests prédictifs pour la maladie d'Alzheimer. Les auteurs étudient dans quelle mesure les recommandations contenues dans le Ethical Issues Policy Statement of Huntington's Disease peuvent s'appliquer à la maladie d'Alzheimer.

Leonard, D.G. « The Future of Molecular Genetic Testing », *Clinical Chemistry*, vol. 45, n° 5, 1999, p. 726-731.

Cet article porte sur la façon dont notre compréhension du génome humain, les progrès technologiques et les facteurs sociaux, éthiques et juridiques entourant le dépistage génétique influence la transposition de l'information génétique dans l'exercice de la médecine. L'auteur soutient qu'avec le temps, les nouvelles informations génétiques serviront à mettre au point des tests cliniques pour le diagnostic de maladies courantes et la prédiction du risque de maladie, ainsi que des traitements axés sur la génétique et des interventions préventives. Il prévoit que la plupart des tests génétiques seront tôt ou tard informatisés et que peu de tests sur les maladies génétiques se feront manuellement. Par conséquent, le laboratoire de génétique clinique n'aura d'autre choix que de suivre le rythme de cette explosion d'information pour pouvoir offrir un dépistage génétique de pointe et veiller à ce que les résultats des tests soient utilisés de façon moralement et socialement responsable.

Lessick, M., et S. Faux. « Implications of Genetic Testing of Children and Adolescents », *Holistic Nursing Practice*, vol. 12, n° 3, 1998, p. 38-46.

Cet article examine les théories du développement en ce qui concerne la capacité des enfants de faire des choix, ainsi que la question du consentement éclairé et les aspects éthiques liés au dépistage génétique.

Mahowald, M.B. « Genetic Counseling: Clinical and Ethical Challenges », *Annual Review of Genetics*, vol. 32, 1998, p. 547-559.

L'auteur examine l'incidence du Projet du génome humain sur la consultation en génétique à la lumière des tests présymptomatiques disponibles pour les maladies à déclenchement tardif, ainsi que les possibilités en matière de comportement ou de traitement préventif.

Marsic'k, R., et coll. « Genetic Testing for Renal Diseases: Medical and Ethical Considerations », *American Journal of Kidney Disease*, vol. 32, n° 6, 1998, p. 934-945.

Cet article porte sur les néphropathies ayant une origine génétique et sur les méthodes de dépistage génétique dont on dispose actuellement. Il examine les indications médicales potentielles pour le dépistage génétique, les aspects éthiques du dépistage génétique des néphropathies ainsi que les dispositions législatives récemment adoptées en matière de confidentialité dans le domaine de la génétique médicale. Il traite également du rôle spécifique que le dépistage génétique pourrait jouer dans le domaine de la transplantation.

McConnell, L.M., et coll. « Genetic Testing and Alzheimer Disease: Recommendations of the Stanford Program in Genomics, Ethics, and Society », *Genetic Testing*, vol. 3, n° 1, 1999, p. 3-12.

Le groupe de travail sur la maladie d'Alzheimer du Stanford Program in Genomics, Ethics, and Society (PGES) présente des recommandations générales sur le dépistage génétique de la maladie d'Alzheimer. Ce groupe de travail multidisciplinaire conclut

que, dans les conditions actuelles, le dépistage génétique prédictif ou diagnostique de la maladie d'Alzheimer n'est que rarement approprié. Bien que les critères permettant de juger de la mesure dans laquelle un test est apte à faire partie des pratiques cliniques courantes reposent normalement sur l'évaluation de l'efficacité technique, le PGES recommande une approche plus globale. Cet article présente un survol des recommandations du groupe de travail.

McConnell, L.M., et coll. « Evaluation of Genetic Tests: APOE Genotyping for the Diagnosis of Alzheimer Disease », *Genetic Testing*, vol. 3, n° 1, 1999, p. 47-53.

Les auteurs évaluent les études cliniques menées récemment sur le génotypage ApoE et élaborent un cadre théorique permettant d'évaluer son utilité. Selon eux, le génotypage APOE a des conséquences psychosociales à la fois prévisibles et importantes pour les membres de la famille; il faut donc en évaluer le recours en fonction des avantages qu'il comporte.

McKinnon, W.C., et coll. « Predisposition Genetic Testing for Late-Onset Disorders in Adults. A Position Paper of the National Society of Genetic Counselors », *The Journal of the American Medical Association*, vol. 278, n° 15, 1997, p. 1217-1220.

Les auteurs analysent les recommandations faites par la National Society of Genetic Counselors concernant le dépistage génétique des prédispositions à des maladies à déclenchement tardif.

Merz, J.F. « Disease Gene Patents: Overcoming Unethical Constraints on Clinical Laboratory Medicine », *Clinical Chemistry*, vol. 45, n° 3, 1999, p. 324-330.

L'auteur traite du danger que posent pour les médecins les brevets sur les gènes pathologiques dans le contexte de la prestation de soins aux patients. Il souligne les problèmes créés par la monopolisation des tests de dépistage des gènes pathologiques par un petit nombre de fournisseurs de soins et recommande la modification de la loi sur les brevets.

Mitchie, S., et T.M. Marteau. « Predictive Genetic Testing in Children: The Need for Psychological Research », *British Journal of Health Psychology*, vol. 1, 1996, p. 3-14.

Article traitant des problèmes particuliers associés au dépistage génétique chez les enfants.

Modell, B., et coll. *Les services génétiques au sein de la collectivité en Europe : rapport sur une enquête*, OMS, publications régionales, série européenne n° 38, 1991.

Compte rendu détaillé des maladies génétiques détectées en Europe, et des technologies et services disponibles pour leur traitement et leur prévention.

Murray, Thomas H. « Genetics and the Moral Mission of Health Insurance », *Hastings Center Report*, vol. 22, 1992, p. 12-17.

Bien que les compagnies d'assurances sélectionnent déjà leurs clients potentiels par le biais d'examens médicaux, certains craignent qu'elles exigent également un dépistage

génétique au moyen soit de tests directs, soit de la divulgation des résultats des tests effectués dans le passé.

Murray, Thomas H. « Catch-22 and Genetic Discrimination », *University of Pennsylvania Bioethics*, 1996. Disponible à l'adresse <http://www.med.upenn.edu/bioethics/ajem/ajem96/catch22.html>.

L'auteur se penche sur le problème de la discrimination qui pourrait découler du dépistage génétique des maladies à déclenchement tardif.

National Advisory Council for Human Genome Research. « Statement on Use of DNA Testing for Presymptomatic Identification of Cancer Risk », *Journal of the American Medical Association*, vol. 271, 1994, p. 785.

National Cancer Institute. *Understanding Gene Testing*, Bethesda (Maryland), National Institutes of Health, publication n° 96-3905, 1995.

Éclaircissements sur le dépistage génétique dans le contexte du cancer.

National Society of Genetic Counselors. *Resolutions: Prenatal and Childhood Testing for Adult Onset Disorders*, 1995, disponible à l'adresse <http://www.nsgc.org/ethicsResolutions.html> et *Position Statements: Genetic Screening*, disponible à l'adresse <http://www.nsgc.org/ethicsPosition_Statements.html>.

Nuffield Council on Bioethics. *Genetic Screening: Ethical Implications*, 3e éd., Londres, 1996.

Ce rapport s'inspire de l'expérience acquise dans le domaine du dépistage des maladies telles que la fibrose kystique et la drépanocytose. Il examine des questions telles que le consentement, le counselling, la confidentialité et l'utilisation possible de l'information génétique par les assureurs ou les employeurs. On y recommande l'établissement d'un organe central de coordination qui serait chargé de surveiller les programmes de dépistage génétique. Les conclusions du rapport ont été largement approuvées. En 1996, le gouvernement britannique a créé deux organismes responsables de la réglementation dans le domaine de la génétique : l'Advisory Committee on Genetic Testing et la Human Genetics Advisory Commission.

Oscapella, Eugene. *Genetics, Privacy and Discrimination*, enquête menée pour le International Working Group on Ethics and Public Confidence in Biotechnology, 1999.

Brève analyse des connaissances en matière de génétique et de respect de la confidentialité. Survol de la législation canadienne en matière de protection des renseignements personnels et de discrimination en général. L'auteur explore un large éventail de questions touchant la confidentialité en génétique médicale et la discrimination. Il fait des recommandations concernant une démarche précise visant à protéger la confidentialité et à prévenir la discrimination dans ce domaine.

Post, S.G., et coll. « The Clinical Introduction of Genetic Testing for Alzheimer Disease. An Ethical Perspective », *The Journal of the American Medical Association*, vol. 277, n° 10, 1997, p. 832-836.

Cet article fait état des conclusions de groupes de concertation composés de représentants des domaines de la génétique, du counselling, de l'éthique et des politiques d'intérêt public. Ces participants se sont réunis afin de discuter des arguments pour et contre le dépistage génétique clinique.

Post, S.G. « Future Scenarios for the Prevention and Delay of Alzheimer Disease Onset in High Risk Groups: An Ethical Perspective », *American Journal of Preventive Medicine*, vol. 16, n° 2, 1999, p. 105-110.

Cet article présente une analyse des deux principaux objectifs du dépistage génétique chez les personnes asymptomatiques à risque élevé de maladie d'Alzheimer: retarder l'apparition de la maladie au moyen d'une pharmacothérapie et d'interventions liées au mode de vie et ralentir l'installation des stades intermédiaires et avancés. Diverses questions d'ordre éthique sont prises en considération.

Rawbone, R.G. « Future Impact of Genetic Screening in Occupational and Environmental Medicine », *Occupational and Environmental Medicine*, vol. 56, n° 11, 1999, p. 721-724.

L'auteur étudie diverses questions d'ordre éthique auxquelles peut avoir à faire face le professionnel en santé du travail au fur et à mesure que la technologie génétique progresse.

Relkin, N.R., Y.J. Kwon, J. Tsai et S. Gandy. « The National Institute on Aging/Alzheimer's Association Recommendations on the Application of Apolipoprotein E Genotyping to Alzheimer's Disease », *Annals of the New York Academy of Sciences*, vol. 802, 1996, p. 149-176.

Lors d'une conférence tenue à Chicago en octobre 1995, un groupe de travail du National Institute on Aging (NIA) et de l'Alzheimer's Association (AlzA) a rédigé des recommandations concertées sur la recherche et les applications cliniques du test de susceptibilité génétique basé sur l'APOE pour la maladie d'Alzheimer.

Resnik, David B. « The Morality of Human Gene Patents », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 7, 1997, p. 43-61.

Cet auteur soutient que bon nombre des questions d'ordre moral les plus pressantes soulevées par les brevets sur la matière vivante (plus particulièrement le matériel génétique humain ou les lignées cellulaires) supposent une analyse sérieuse mais néanmoins simple des politiques.

Rhodes, Rosamond. « Genetic Links, Family Ties, and Social Bonds: Rights and Responsibilities in the Face of Genetic Knowledge », *Journal of Medicine and Philosophy*, vol. 23, 1998, p. 10-30.

L'auteur traite des questions liées à la confidentialité en génétique médicale et à la famille.

Rosenthal, Thomas C., et Stirling M. PUCK. « Screening for Genetic Risk of Breast Cancer », *American Family Physician*, le 1er janvier 1999.

Les auteurs se penchent sur les difficultés et les incertitudes entourant le dépistage génétique du cancer du sein.

Roses, A.D. « Genetic Testing for Alzheimer Disease: Practical and Ethical Issues », *Archives of Neurology*, vol. 54, n° 10, 1997, p. 1126-1129.

On examine l'utilité du génotypage de l'apolipoprotéine E (ApoE) et on explique pourquoi on recommande une utilisation précoce de cette technique pour le diagnostic. On traite également des problèmes d'ordre éthique, social, actuariel et juridique couramment associés au dépistage génétique.

Rothenberg, Karen H. « Genetic Information and Health Insurance: State Legislative Approaches », *The Journal of Law, Medicine, and Ethics*, vol. 23, 1995, p. 312-319.

L'auteure résume et analyse les lois adoptées par les États américains sur l'information génétique et l'assurance-maladie. Elle souligne les principales considérations d'ordre politique qui doivent être prises en compte en vue d'obtenir un consensus sur les stratégies futures.

Rothstein, Mark A. « Genetic Discrimination in Employment and the Americans with Disabilities Act », *Houston Law Review*, vol. 29, n° 1, 1992, p. 23-84.

L'auteur de cet article analyse la question de la discrimination génétique dans l'emploi, en regard de de l'Americains with Disabilities Act (ADA). Il se penche plus particulièrement sur l'application de l'ADA à certaines affections d'origine génétique, les restrictions imposées aux tests génétiques effectués par l'employeur, l'accès à l'information génétique par l'employeur, les utilisations légitimes de l'information génétique par l'employeur et le lien entre l'information génétique et les régimes de soins médicaux de l'employeur.

Rothstein, Mark A. « Discrimination Based on Genetic Information », *Jurimetrics Journal*, vol. 33, 1992, p. 13-18.

L'auteur traite des secteurs où une discrimination génétique pourrait s'exercer. Il laisse entrevoir que l'escalade des coûts des soins de santé et le principe de la non-discrimination dans le domaine de l'emploi semblent en conflit, et que le Projet du génome humain ne fera rien pour éliminer ce conflit.

Sandberg, P. « Genetic Information and Life Insurance: A Proposal for an Ethical European Policy », *Social Science and Medicine*, vol. 40, n° 11, 1995, p. 1549-1559.

Cet article tente de dégager une politique européenne éthique et réaliste en matière d'utilisation de l'information génétique en assurance-vie.

Schrag, Deborah, et coll. « Decision Analysis: Effects of Prophylactic Mastectomy and Oophorectomy on Life Expectancy Among Women with BRCA1 and BRCA2 Mutations », *New England Journal of Medicine*, vol. 336, n° 20, 1997, p. 1465-1471.

Les auteurs s'interrogent sur la valeur des tests génétiques de détection de la susceptibilité au cancer du sein à déclenchement tardif. [HEALY, Bernardine. « BRCA Genes: Bookmaking, Fortunetelling, and Medical Care », New England Journal of Medicine, vol. 336, n° 20, 1997, p. 1464.] Éditorial accompagnant l'article rédigé par Deborah Schrag et coll. et portant sur la valeur des tests génétiques de détection de la susceptibilité au cancer du sein à déclenchement tardif.

Smith, George P. « Accessing Genomic Information or Safeguarding Genetic Privacy », *Journal of Law and Health*, vol. 9, 1994-1995, p. 121-134.

L'auteur aborde les aspects positifs de l'accès à l'information sur le génome en vue du bien commun. La connaissance du « déterminisme biologique » est nécessaire pour assurer la survie de la race humaine à l'échelle planétaire au XXI^e^ siècle.

Smith, Ken R., et Robert T. Croyle. « Attitudes toward Genetic Testing for Colon Cancer Risk », *American Journal of Public Health*, vol. 85, n° 10, 1995, p. 1435-1439.

Les auteurs se demandent si les tests génétiques de détection de la susceptibilité au cancer du côlon sont dans l'intérêt public. Les personnes à revenu élevé qui présentaient un risque potentiel de développer un cancer du côlon étaient celles qui s'intéressaient le plus à ce type de tests.

Stranc, Leonie, et Jane Evans. *Issues Relating to the Implementation of Genetic Screening Programs*, rapport présenté au Comité consultatif sur les questions médicales, éthiques, juridiques et sociales du Programme canadien de technologie et d'analyse du génome, Winnipeg, Université du Manitoba, 1996.

Les auteurs s'intéressent tout particulièrement aux enjeux entourant la mise en oeuvre des tests génétiques, en regard de maladies et de tests précis. Ils examinent la question des tests génétiques à la lumière des directives classiques de l'Organisation mondiale de la santé (1968) et se demandent si ces directives s'appliquent toujours dans le contexte actuel. Ils concluent que les directives de l'OMS demeurent pertinentes, mais doivent être complétées. Ils soulèvent en outre les principaux problèmes liés aux tests génétiques. L'un d'entre eux a trait à l'absence de traitements efficaces disponibles pour certaines maladies pouvant faire l'objet de tests.

Tibben, Al, et coll. « Psychological Effects of Presymptomatic DNA Testing for Huntington's Disease in the Dutch Program », *Psychosomatic Medicine*, vol. 56, n° 6, 1994, p. 526-532.

Les auteurs évaluent ici les effets, sur une période de 6 mois, des tests génétiques de détection de la chorée de Huntington avant l'apparition des symptômes. Uls font état des effets positifs à court terme, tant pour les porteurs que pour les non porteurs du gène responsable de la chorée de Huntington, et se demandent dans quelle mesure la connaissance de l'apparition éventuelle de la maladie affectera les porteurs.

Troy, Edwin S. Flores. « The Genetic Privacy Act: An Analysis of Privacy and Research Concerns », *Journal of Law, Medicine, and Ethics*, vol. 25, 1997, p. 256-272.

Les auteurs examinent la Genetic Privacy Act (GPA) et le commentaire qui l'accompagne en ce qui concerne le droit à la protection de l'information génétique, ainsi que les effets éventuels de la GPA sur la recherche scientifique.

Vineis, P., et P.A. Schulte. « Scientific and Ethical Aspects of Genetic Screening of Workers for Cancer Risk: The Case of the Nacetyltransferase Phenotype », *Journal of Clinical Epidemiology*, vol. 48, n° 2, 1995, p. 189-197.

Survol des enjeux scientifiques et éthiques liés à l'utilisation des techniques génétiques de détection qui visent à identifier les sujets présentant une susceptibilité supérieure à la moyenne de développer un cancer à la suite d'une exposition professionnelle aux produits chimiques. Le cas examiné ici est celui du polymorphisme génétique de l'activité de la N-acétyl-transférase et du risque de cancer de la vessie chez les travailleurs exposés aux arylamines cancérogènes. Les auteurs concluent que la détection génétique de la susceptibilité au cancer chez les travailleurs est une application scientifique prématurée et inacceptable sur le plan éthique.

Vineis, P. « Ethical Issues in Genetic Screening for Cancer », *Annals of Oncology: Official Journal of the European Society for Medical Oncology*, vol. 8, n° 10, 1997, p. 945-949.

Les auteurs se penchent sur les situations de conflit découlant des tests génétiques, par exemple l'opposition entre le respect de l'autonomie - le « droit de ne pas savoir » - et les responsabilités à l'égard des générations futures - le « droit de savoir » pour le bien des descendants. Ils examinent en outre certains des dangers associés aux tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif.

Wachbroit, Robert. « The Question Not Asked: The Challenge of Pleiotropic Genetic Tests », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 8, n° 2, 1998, p. 131-144.

Examen du dilemme moral posé par une forme de test pléiotropique, le génotypage de l'APOE, qui peut donner de l'information sur le risque de contracter deux maladies différentes : une maladie coronarienne et la maladie d'Alzheimer. L'auteur se demande dans quelle mesure les professionnels de la santé devraient informer les patients des résultats du test pléiotropique et si les patients doivent forcément être tenus autant que possible au courant de leur état génétique.

Wagner, T.M., et R. Ahner. « Prenatal Testing for Late-Onset Diseases Such as Mutations in the Breast Cancer Gene 1 (BRCA1): Just a Choice or a Step in the Wrong Direction? », *Human Reproduction* (Angleterre), vol. 13, n° 5, 1998, p. 1125-1126.

Analyse de certains problèmes éthiques posés par les tests prénataux de détection des maladies à déclenchement tardif.

Weber, Barbara L. « The Crystal Ball: Genetic Testing for Inherited Susceptibility for Breast Cancer », *Ethics and Genetics Papers*, 1996. Disponible à l'adresse <http://www.med.upenn.edu/bioethics/ajem/ajem96/crystal96.html>.

L'auteure aborde les principaux problèmes soulevés par les tests de détection de maladies qui apparaîtront à l'âge adulte. Elle analyse notamment les questions suivantes : le consentement éclairé, la protection des renseignements personnels, le soutien à long terme et les soins médicaux.

Wertz, Dorothy C., et P.R. Reilly. « Laboratory Policies and Practices for the Genetic Testing of Children: A Survey of the Helix Network », *American Journal of Human Genetics*, vol. 61, n° 5, 1997, p. 1163-1168.

Les auteurs exposent les résultats d'un sondage mené auprès des laboratoires de diagnostic génétique des États-Unis. Le sondage porte principalement sur la détection chez les enfants de la susceptibilité à des maladies à déclenchement tardif. Les auteurs formulent des recommandations concernant les politiques des laboratoires à l'égard des tests génétiques chez les enfants.

Wiggins, Sandi, et coll. « The Psychological Consequences of Predictive Testing for Huntington's Disease », *New England Journal of Medicine*, vol. 327, n° 20, 1992, p. 1401-1405.

Analyse des conséquences psychologiques des tests de détection génétique de la chorée de Huntington.

Wilson, J.M., et G. Jungner. *Principes et pratique du dépistage des maladies*, Genève, Organisation mondiale de la santé, 1970.

Les directives de l'Organisation mondiale de la santé sur les tests génétiques de détection des maladies.

Wolf, Susan. « Beyond "Genetic Discrimination": Toward the Broader Harm of Geneticism », *Journal of Law, Medicine, and Ethics*, vol. 23, 1995, p. 345-353.

Selon l'auteure, les lois des États et les projets de loi fédéraux actuels aux États-Unis, qui interdisent la discrimination génétique de la part des assureurs de soins médicaux, montrent bien le caractère inadéquat de l'approche antidiscrimination dans le domaine de la génétique. Elle se demande pourquoi l'analyse antidiscrimination est un échec, et tente de faire ressortir les préjudices sous-jacents associés à la discrimination et de trouver des solutions de rechange.

Working Party of the Clinical Genetics Society (UK). « The Genetic Testing of Children », *Journal of Medical Genetics*, vol. 31, 1994, p. 785-797.

Article traitant des problèmes particuliers liés au dépistage génétique chez les enfants.

Renvois

1 Ted Schrecker et coll., *Biotechnology, Ethics and Government*, p. 69.

2 Le Petit Larousse Illustré, Paris, 1999.

3 Kenneth R. Melchin, « The Challenges of Technological Society for the Understanding of Christian Faith », p. 123.

4 Arthur C. Upton, « Foreword », p. xi.

5 Walter Gilbert, « A Vision of the Grail », p. 84.

6 David J. Roy et coll., *La Bioéthique: ses fondements et ses controverses*, p. 450. Dans le même ordre d'idées, voir la série d'essais dans *Are Genes Us?: The Social Consequences of the New Genetics*, Carl F. Cranor (éd.).

7 Matt Ridley, Genome: *The Autobiography of a Species in 23 Chapters*, New York, Harper Collins Publishers, 1999, p. 61.

8 Nancy Wexler, « Clairvoyance and Caution: Repercussions from the Human Genome Project », p. 211.

9 Ces définitions sont tirées de quatre sources : N. A. Holtzman et M.S. Watson (éd.), *Promoting Safe and Effective Genetic Testing in the United States*, p. 6-7; Advisory Committee on Genetic Testing (Royaume-Uni), *Report on Genetic Testing for Late Onset Disorders*, p. 8-9; « Proposed Genetic Screen Programmes: Proposed Recommendations of the European Society of Human Genetics », *European Journal of Human Genetics* (2000), n° 8, p. 998-1000; Australian National Health and Medical Research Council, *Ethical Aspects of Human Genetic Testing: An Information Paper*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2000, p. 63-71.

10 Le nombre élevé d'études effectuées en Europe et en Amérique du Nord dans les domaines des mesures législatives, des déclarations de principe et des lignes directrices professionnelles touchant directement ou indirectement les tests génétiques de détection de MDT en fait foi.

11 « Population Genetic Screening Programmes: Proposed Recommendations of the European Society of Human Genetics », p. 998-1000.

12 Trudo Lemmens et Poupak Bahamin, *Genetics in Life*, Disability and Additional Health Insurance in Canada, p.169.

13 Thomas H. Murray, « Assessing Genetic Technologies: Two Ethical Issues », *International Journal of Technology Assessment in Health Care*, vol. 10, n° 4, 1994, p. 574.

14 Dorothy Nelkin et M. Susan Lindee, *The DNA Mystique: The Gene as a Cultural Icon*, New York, W. H. Freeman and Company, 1995, p.165.

15 Norman R. Relkin et coll., « The National Institute on Aging/Alzheimer's Association Recommendations on the Application of Apolipoprotein E Genotyping to Alzheimer's Disease », p.154.

16 Ibid., p. 155.

17 Un sondage d'opinion effectué par la March of Dimes Birth Defects Foundation en 1992 a montré que la population était très peu au courant des conséquences sociales des tests génétiques. Selon les résultats du sondage, « la plupart des Américains croient que l'information génétique est de propriété publique et que les données sur les caractéristiques génétiques d'une personne sont accessibles non seulement aux membres de la famille immédiatement concernés, mais aussi aux assureurs et aux employeurs » (*trad. libre*), *The DNA Mystique: The Gene as a Cultural Icon*, p.167-168. Le rapport de ce sondage a été préparé par le cabinet Louis Harris and Associates et s'intitule *Genetic Testing and Gene Therapy: National Survey Findings*, White Plains (N.-Y.), March of Dimes Birth Defects Foundation, septembre 1992.

18 Human Genetics Advisory Commission, *Human Genetics -Learning for the Millennium and Beyond, Proceedings of the Human Genetic Advisory Commissions First National Conference at the Royal Society on 16 October 1998*, chez l'auteur, mars 1999. Document disponible à l'adresse <http://www.dti.gov.uk/hgac/papers/paperel.htm>. Site consulté en mars 2000.

19 Disponible à l'adresse <http://www.coe.fr/cm/ta/rec/1992/92r3.htm>. Site consulté en mars 2000.

20 Disponible à l'adresse <http://who.org/ncd/hgn/hgnethic.htm>. Site consulté en mars 2000.

21 Disponible à l'adresse <http://www.cdc.gov/genetics/publications/strategic.htm>, p. 18. Site consulté en mars 2000.

22 *Human Genetics — Learning for the Millennium and Beyond.*

23 Ken R. Smith. « Attitudes Toward Genetic Testing for Colon Cancer Risk », *American Journal of Public Health*, vol. 85, n° 10, 1995, p.1437.

24 Ibid.

25 Ruth Hubbard et R.C. Lewontin, « Pitfalls of Genetic Testing », p. 1192-1193. On trouve une critique semblable dans Barbara L. Weber, *The Crystal Ball: Genetic Testing for Inherited Susceptibility for Breast Cancer*, et dans Lemmens et Bahamin.

26 Holtzman et Watson (éd.), p. 10. Le groupe de travail a été créé par le National Institutes of Health-Department of Energy Working Group on the Ethical, Legal and Social Implications of Human Genome Research.

27 Comité consultatif national d'éthique; R. Chadwick et coll., *Ethical Implications of Human Genome Analysis for Clinical Practice in Medical Genetics with Special Reference to Genetic Counselling*, Cardiff, Centre for Applied Ethics, 1993.

28 Les questions de la confidentialité et de la discrimination sont analysées dans des sections distinctes.

29 Advisory Committee on Genetic Testing, *Report on Genetic Testing*, p. 17.

30 Ibid., p. 18.

31 Ibid.

32 Timothy Caulfield, *The Commercialization of Human Genetics*, p. 18.

33 Holtzman et Watson (éd.), p. 13.

34 Ibid.

35 Ibid.

36 Peter J. Bridge, *Genetic Testing for Predispositions and Adult-Onset Disorders in Canada*, p. 41.

37 Advisory Committee for Genetic Testing, p. 26.

38 Holtzman et Watson (éd.), annexe 4.

39 Ibid., p. 61.

40 Hubbard et Lewontin.

41 Advisory Committee on Genetic Testing, p. 21-22, et Holtzman et Watson (éd.), p. 8. Au Royaume-Uni, l'obtention du consentement écrit est déjà une pratique établie pour la détection de la chorée de Huntington et de la plupart des autres MDT graves.

42 Advisory Committee on Genetic Testing, p. 23 et Holtzman et Watson (éd.), p. 8.

43 Voir, par exemple, « Presymptomatic and Susceptibility Testing » dans *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*, Organisation mondiale de la santé, ainsi que « The European Perspective » dans *Ethical Implications of Human Genome Analysis for Clinical Practice in Medical Genetics*, rapport présenté à la Commission des communautés européennes (Paris, Organisation de coopération et de développement économiques, 1996). Ce texte porte plus particulièrement

sur les valeurs sociales et les traditions éthiques dans le contexte du counselling génétique au Danemark, en Allemagne, en Italie, aux Pays-Bas et au Royaume-Uni.

44 Barbara Bowles Biesecker, « Future Directions in Genetic Counseling », p. 145.

45 Barbara Bowles Biesecker est conseillère en génétique et codirectrice du Genetic Counseling Research and Training Program, Medical Genetics Branch, National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health.

46 A. Clark, « The Genetic Testing of Children », dans *The Ethics of Genetic Screening*, Ruth Chadwick et coll. (éd.), Dordrecht, Kluwer Academic Publishers, 1999, p. 231-247; P.S. Harper et A. Clarke, « Should We Test Children for "Adult" Genetic Diseases? », *Lancet*, 335, 1990, p. 1205-1206; Institute of Medicine, L.B. Andrews et coll. (éd.).

47 Dorothy C. Wertz et Philip R. Reilly, « Laboratory Policies and Practices for the Genetic Testing of Children », p. 1163.

48 Advisory Committee on Genetic Testing, p. 27, et Holtzman et Watson (éd.), p. 9.

49 Wertz et Reilly, p. 1165.

50 Ibid., p. 1167.

51 Voir Timothy Caulfield, *The Commercialization of Human Genetics*, p. 13, où il est question d'une enquête menée auprès de professionnels canadiens du domaine de la génétique. « Cinquante-trois pour cent des professionnels interrogés étaient d'avis qu'ils devraient orienter leurs patients vers des professionnels étrangers si les lois du Canada interdisaient les services génétiques requis - une proportion particulièrement éloquente, compte tenu des interdictions proposées dans le projet de loi C-47. » (*trad. libre*)

52 Advisory Committee on Genetic Testing, p. 28.

53 Ces enjeux feront l'objet d'une analyse approfondie dans la troisième partie de ce rapport.

54 Advisory Committee on Genetic Testing, p. 29.

55 Roy et coll., p. 169.

56 Ibid., p. 187-189.

57 Ces éléments sont tirés du rapport *Advice to Research Ethics Committees: Points to Consider in Ethical Review of Medical Research Involving Genetic Testing* publié par le Advisory Committee on Genetic Testing du Royaume-Uni en octobre 1998. Disponible à l'adresse <http://www.doh.gov.uk/genetics/recrev3.htm>. Ce document est le fruit de démarches entreprises par les comités d'éthique pour la recherche qui ont réclamé des conseils sur les recherches mettant en cause la réalisation de tests génétiques. Ce document complet se présente sous forme de questions destinées à aider les comités à évaluer ces recherches.

58 Advisory Committee on Genetic Testing, p. 30.

59 Ibid., p. 3-6.

60 Holtzman et Watson (éd.), p. 10.

61 « Lorsqu'il s'agit d'utiliser les connaissances découlant des recherches sur le lien entre l'apolipoprotéine E (APOE) et la maladie d'Alzheimer, l'intérêt des patients, des futurs patients et des membres de leur famille devrait être primordial. » (*trad. libre*). Norman R. Relkin et coll., p. 161. Ce document énonce clairement le consensus auquel en sont arrivés les experts européens et nord-américains concernant les recherches qui prévoient des tests génétiques de détection des MDT.

62 Ibid., p. 11.

63 Holtzman et Watson (éd.), p. 12.

64 Ces principes sont tirés de Scott Burris et Lawrence O. Gostin, « Genetic Screening from a Public Health Perspective: Some Lessons from the HIV Experience », dans *Genetic Secrets*, Mark A. Rothstein (éd.), p. 141-145.

65 Hubbard et Lewontin, p. 1193.

66 Steven S. Coughlin et coll., « BRCAI and BRCA2 Gene Mutations and Risk of Breast Cancer: Public Health Perspectives », *American Journal of Preventative Medicine*, vol. 16, n° 2, 1999, p. 96.

67 Ibid.

68 Sonia Le Bris et Bartha Mario Knopper, dans « International and Comparative Concepts of Privacy », M. A. Rothstein (éd.), p. 418-19, ont relevé quatre facteurs : les progrès technologiques et le passage des sociétés « fermées » à la culture de masse, l'avènement des médias qui a entraîné un conflit entre les notions de respect de la vie privée et de droit à l'information, l'importance nouvelle accordée par l'individu à son « honneur » et à son « image », et l'émergence de sociétés pluralistes, où « la sphère de la vie privée a graduellement été élargie et où le pouvoir de l'État a progressivement diminué ».

69 Ibid., p. 419.

70 « Selon le Commissariat à la protection de la vie privée du Canada, aucune technique de surveillance ne menace la vie privée autant que celle qui vise à décoder l'information contenue dans le génome humain. » (*trad. libre*) Roy et coll., p. 453.

71 La question du respect de la vie privée des générations à venir dans le contexte du dépistage génétique est analysée dans l'article de Judith Sandor, « Genetic Testing, Genetic Screening and Privacy », Chadwick et coll., p. 181-190.

72 Roy et coll., p. 453.

73 Ainsi, l'ouvrage *Genetic Secrets*, édité par Mark A. Rothstein, porte sur les aspects éthiques, pratiques et juridiques des tests génétiques. Parmi les articles importants publiés sur la question aux États-Unis, figurent celui de Lawrence O. Gostin, « Genetic Privacy », pp. 320-30, et celui de George J. Annas et coll., « Drafting the Genetic Privacy Act: Science, Policy and Practical Considerations », p. 360-366. Ces articles présentent de l'intérêt en ce sens qu'ils s'attaquent tous deux aux problèmes particuliers liés à l'information génétique. Comme Annas et coll. le soulignent : « Le gène ne se résume plus à une simple source d'information; il a été érigé en icône culturelle, en symbole, dotée d'un pouvoir quasi magique. Dans la mesure où nous attribuons une valeur particulière à nos gènes et à ce qu'ils révèlent, l'information génétique revêt une puissance et une individualité uniques, et justifie de ce fait l'adoption de mesures de protection exceptionnelles. » (*trad. libre*) (p. 365). George P. Smith traite du même sujet dans « Accessing Genomic Information or Safeguarding Genetic Privacy », p. 121-134. Au Canada, deux auteurs se sont penchés sur la question : Eugene Oscapella, *Genetics, Privacy and Discrimination*, et William F. Flanagan, « Genetic Data and Medical Confidentiality », p. 269-288.

74 Holtzman et Watson (éd.), p. 9.

75 Ibid.

76 Voir, par exemple, Paul M. Schwartz, « European Data Protection Law and Medical Privacy », et Le Bris et Knoppers, Rothstein (éd.), p. 392-417 et 418-448.

77 Schrecker, p. 69.

78 Roy et coll., p. 454.

79 D. Nelkin et M. S. Lindee, *The DNA Mystique*, p. 167.

80 Lemmens et Bahamin, p. 25.

81 Un événement survenu en 1970 illustre bien le lien possible entre l'information génétique (même si elle ne concerne pas une MDT), la discrimination et les préjugés raciaux. Le gouvernement fédéral américain offrait gratuitement des tests de dépistage de l'anémie falciforme, une maladie héréditaire récessive plus fréquente dans la population noire. Le boxeur bien connu Joe Frazier encourageait les Noirs à subir ce test. Tout allait bien, jusqu'à ce que quelques employeurs se mettent à refuser d'embaucher des porteurs du trait de l'anémie, sous le prétexte « scientifique » qu'ils étaient susceptibles de s'évanouir .La U. S. Air Force a refusé la candidature de Noirs qui étaient porteurs du trait de l'anémie. Une compagnie aérienne a même congédié ses agents de bord porteurs du trait pour la même raison. La compagnie Du Pont excluait tous les Noirs porteurs du trait. Plusieurs sociétés - banques, entreprises industrielles - ont confondu la condition de porteur avec celle de malade. Il a fallu arrêter la campagne de dépistage lorsque les Black Panthers l'ont qualifiée d'ethnocide planifié. J.P. Rogel, *La grande saga des gènes*, Paris, Lanctôt Éditeur, 1999, p. 95-97.

82 Holtzman et Watson (éd.), p. 9.

83 Cette citation se trouve dans Lemmens et Bahamin, p. 25, renvoi n° 95.

84 Nelkin et Lindee, p. 168.

85 Ibid., p. 174.

86 On peut consulter le rapport dans Internet à l'adresse <http://www.dti.gov.uk/hgac/papers/papers_g/g_01.htm>. Cette commission n'existe plus et ses responsabilités ont été confiées à la Human Genetics Commission.

87 Rothstein (éd.), p. 282.

88 Lori B. Andrews et Ami S. Jaeger, «Confidentiality of Genetic Information in the Workplace », p. 77.

89 Disponible à l'adresse <http://www.dti.gov.uk.hgac/papers/papers_g/g_02.htm>. Site consulté en mars 2000.

90 Rothstein (éd.), p. 296.

91 Mark A. Rothstein, « Genetic Discrimination in Employment ».

92 Per Sandberg, « Genetic Information and Life Insurance: A Proposal for an Ethical European Policy », p. 1549. Sandberg cite le U.S. National Institutes of Health-Department of Energy Task Force on Genetic Information and Insurance.

93 Lemmens et Bahamin, p. 5.

94 Human Genetic Advisory Commission, *Second Annual Report 1999*, paragraphe 2.1.

95 Cité dans Sandberg, p. 1553.

96 Citation de J.A. Lowden, vice-président et directeur médical en chef de l'une des grandes compagnies d'assurances canadiennes, dans Lemmens et Bahamin, p. 2-3. Il existe bien des cas où des compagnies d'assurances ont indirectement refusé d'assurer certaines personnes en se fondant sur les tests génétiques. Ainsi, certaines compagnies ont refusé de couvrir des familles ayant des antécédents de la chorée de Huntington, mais ont laissé la porte ouverte aux individus ayant reçu des résultats négatifs aux tests génétiques (ibid., p. 3, renvoi n° 10). La veuve d'un homme de Chicoutimi décédé dans un accident de voiture s'est vu refuser le versement des indemnités d'assurance-vie de son mari parce que ce dernier avait omis de signaler les résultats positifs d'un test de détection de la maladie de Steinert. Le dépistage génétique avait été fait dans le cadre d'une recherche réalisée huit ans avant la présentation de sa demande d'assurance-vie. La Cour supérieure du Québec s'est prononcée en faveur de la compagnie d'assurances, estimant que l'assuré était coupable de fausse déclaration pour avoir répondu de manière négative à la question portant sur les anomalies physiques ou mentales. J.P. Rogel, *La grande saga*, p. 166-169.

97 Sandberg, p. 1557.

98 Ibid., p. 1550.

99 Ibid., p. 1552.

100 Marcel J. Mélançon et Richard Gagné, *Dépistage et diagnostic génétiques : Aspects cliniques, juridiques, éthiques et sociaux*, Laval (Québec), Les Presses de l'Université Laval, 1999, p. 112-114.

101 Robert J. Pokorski, « Insurance Underwriting in the Genetic Era », *American Journal of Human Genetics*, 45, 1997, p. 647.

102 Sandberg, p. 1556.

103 James F. Childress, « The Art of Technology Assessment », dans *On Moral Medicine: Theological Perspectives in Medical Ethics*, Stephen E. Lammers et Allen Verhey (éd.), Cambridge, B. Eerdmans Publishing Company, 1998, p. 298.

104 Edward Leroy Long, « Technology », dans *The Westminster Dictionary of Christian Ethics*, James F. Childress et John MacQuarrie (éd.), Philadelphie, The Westminster Press, 1986, p. 617.

105 Voir, entre autres, Thomas H. Murray, « Assessing Genetic Technologies », p. 573-582, et James F. Childress, « The Art of Technology Assessment », Stephen E. Lammers et Allen Verhey (éd.), p. 297-308.

106 Neil A. Holtzman, « Promoting Safe and Effective Genetic Tests in the United States: Work of the Task Force on Genetic Testing », *Clinical Chemistry*, vol. 45, n° 5, 1999, p. 734.

107 Hubbard et Lewontin, p. 1193.

108 Comme on l'a souligné plus haut, des entreprises américaines et européennes ont commencé à commercialiser le génotypage de l'APOE avant que son utilité n'ait été établie. Voir Norman R. Relkin et coll., p. 154.

109 « Pour la majorité des personnes atteintes d'une maladie cardiovasculaire, d'un cancer ou d'une autre maladie du genre, les origines de la maladie sont à ce point complexes qu'il serait extrêmement réducteur de penser que le dépistage d'un gène prédisposant puisse avoir une valeur prédictive. » (*trad. libre*). Voir Lemmens et Bahamin, p. 21. Voir également Nelkin et Lindee (p. 165-166), qui sont d'avis que « la prédisposition, au sens clinique du terme, est un calcul statistique du risque, pas une prévision. Une personne "prédisposée" au cancer, par exemple, peut avoir des caractéristiques biologiques qui augmentent les risques qu'elle soit atteinte d'un cancer, de la même manière que le fait de parcourir chaque jour une longue distance en voiture augmente les risques de survenue d'un accident de la route. La survenue proprement dite d'un cancer chez un individu est toutefois tributaire de nombreux facteurs. Lorsqu'ils disent d'une personne qu'elle est "prédisposée" ou "à

risque", les scientifiques entendent qu'elle est vulnérable à une maladie qui pourrait *ou non* survenir plus tard. » (*trad. libre*)

110 Les importants travaux réalisés sur ce plan par le Task Force on Genetic Testing des États-Unis sont signalés plus haut. En outre, le Stanford Program in Genomics, Ethics, and Society a présenté plusieurs recommandations sur les critères à appliquer pour déterminer si un test est suffisamment au point pour être adopté et utilisé couramment en milieu clinique. Laura M. McConnell et coll., « Genetic Testing and Alzheimer Disease », p. 3. Le National Institute on Aging et la Alzheimer's Association ont aussi formulé des recommandations sur la question. Le Advisory Committee on Genetic Testing du Royaume-Uni insiste dans son rapport sur l'importance de la validité scientifique et clinique du test. Le problème de l'« introduction prématurée » des tests a été soulevé dans Timothy Caulfield, *The Commercialization of Human Genetics*, p. 18-23. Bridge (p. 41) recommande, entre autres, que l'on élabore des mécanismes uniformes permettant de déterminer quand un test est prêt.

111 Advisory Committee on Genetic Testing, p. 10.

112 Bridge, p. 4.

113 Rogeer Hoedemaekers, « Genetic Screening and Testing », dans *The Ethies of Genetic Sereening*, Ruth Chadwick, Darren Shickle, Henk ten Have et Urban Wiesing (éd.), Dordrecht (Pays-Bas), Kluwer Academic Publishers, 1999, p. 209.

114 On en trouve un bon exemple dans le livre de Viktor E. Frankl, *Man's Search for Meaning*, New York, Washington Square Press, Simon and Schuster, 1963. Les pensées de Frankl reflètent son expérience dans un camp de concentration durant la Deuxième Guerre mondiale. Il était tout étonné de voir que, malgré des conditions déshumanisantes, les prisonniers cherchaient à donner un sens à leur expérience, ce qui leur permettait de redéfinir le bien-fondé de leur existence malgré les conditions terribles dans lesquelles ils vivaient.

115 Christopher Young, « Descent into Alzheimer's », *Maclean's*, 13 mars 2000, p. 30-31.

116 Un article important sur le respect de la vie, ses différentes manifestations dans divers pays et ses répercussions sur l'élaboration de politiques a été publié par Le Bris et Knoppers, « International and Comparative Concepts of Privacy », *Genetic Secrets*, p. 418-448.

117 Bartha Maria Knoppers et coll., dans *Opportunities-Barriers for Access to Use of Cancer Information for Surveillance Purposes*, (en cours de publication), p. 104ff, ont fait une brève étude comparative de l'évolution de la question de la confidentialité de l'information médicale dans le monde et à l'échelle nationale.

118 L'Amérique du Nord et l'Europe sont très sensibilisées à l'importance de l'éducation et de l'information en génétique, comme en témoignent clairement tous les énoncés de principe émanant de divers groupes d'étude et de travail. Selon un auteur québécois, il faudrait que l'information génétique concernant les maladies héréditaires soit diffusée dans les écoles secondaires, les cégeps et les universités. Gérard Tremblay, « Les parents face au dépistage génétique », *Dépistage et diagnostic génétiques : Aspects cliniques, juridiques, éthiques et sociaux*, Marcel J. Mélançon et Richard Gagné (éd.), Les Presses de l'Université Laval, 1999, p. 33-41.

119 Ainsi, en Autriche, en vertu de l'article IV de la loi fédérale 510 (loi concernant les techniques génétiques) : « L'analyse des gènes humains à des fins médicales ne peut se faire qu'à la demande d'un médecin spécialisé en génétique humaine ou dans un domaine clinique pertinent [...] lorsque l'objectif visé consiste à vérifier une prédisposition à une maladie, surtout à une maladie héréditaire qui pourrait apparaître tardivement [...] » (*trad. libre*) Gertrud Hauser, « Genetic Screening, Information and Counselling in Austria », *The Ethics of Genetic Screening*, p. 39. En Belgique, « la loi sur les contrats d'assurance, en vigueur depuis septembre 1992, interdit toute utilisation de tests génétiques dans le but de prévoir l'état de santé des personnes désireuses de souscrire une assurance [vie] [...]Cette même loi interdit aussi toute communication de renseignements génétiques aux assureurs [...] » (*trad. libre*) Kris Dierickx, « The Belgian Perspective on Genetic Screening », ibid., p. 51.

120 Voir, par exemple, le *Report to the Commission of the European Communities: Ethical Implications of Human Genome Analysis for Clinical Practice in Medical Genetics with Special Reference to Genetic Counselling*, 1993.

121 Cette question touche directement à tout le débat qui entoure la détection des maladies à déclenchement tardif chez les enfants.

122 Rogeer Hoedemaekers, « Genetic Screening in the Netherlands », *The Ethics of Genetic Screening*, p. 115.

123 Ibid., p. 116.

124 Parmi les exceptions, on pourrait citer le traitement de la question de la « généticisation » dans le rapport australien publié par le National Health and Medical Research Council, *Ethical Aspects of Human Genetic Testing: An Information Paper*. Ce document reconnaît « l'importance exagérée accordée à la recherche sur les gènes et leurs effets sur la santé, qui pourrait nous amener à sous-estimer les effets sur la santé humaine d'autres facteurs, comme l'environnement physique, social et économique dans lequel nous évoluons ». (*trad. libre*) Il souligne aussi que la « généticisation » pourrait compromettre la solidarité sociale. « Cette disparition de la solidarité dans la société pourrait revêtir diverses formes, par exemple on pourrait s'attendre à ce que les personnes génétiquement prédisposées à certaines maladies, ou susceptibles de mettre au monde des enfants atteints d'une anomalie génétique, assument de plus en plus le coût de leurs propres soins de santé et de ceux de leurs enfants touchés. Les tenants d'une telle politique feraient valoir que l'individu a le

devoir de prendre les précautions voulues pour éviter de tomber malade et de mettre au monde des enfants atteints d'une anomalie génétique. Ils soutiendraient également que si l'individu ne prend pas les mesures préventives qui s'imposent, on ne doit pas s'attendre à ce que la société procure les ressources nécessaires à la prise en charge des personnes touchées. Ce genre d'attitude serait une atteinte à l'opinion communément admise selon laquelle les coûts des soins de santé devraient être répartis dans l'ensemble de la collectivité. Il irait aussi à l'encontre des notions de droit à un respect égal et de sens communautaire. » (*trad. libre*), p. 14.

125 Comité consultatif national d'éthique, p. 1.

126 Ibid., p. 2.

127 Ibid., p. 3.

128 Ibid., p. 3.

129 Ibid., p. 4-6.

130 Ibid., p. 6.

131 Voir, par exemple, Noëlle Lenoir et Bertrand Mathieu, *Les normes internationales de la bioéthique*, et particulièrement le chapitre IV, « Les normes universelles de la bioéthique », p. 97-119; Conseil de l'Europe, « Convention pour la protection des droits de l'homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine : Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine », p. 277-290; Noëlle Lenoir, « UNESCO, Genetics and Human Rights », p. 31-42.